

Univerzita Karlova v Praze

Husitská teologická fakulta

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Životní styl matek s fenylketonurií

(v jazyce českém)

The lifestyle of mothers with phenylketonuria

(v jazyce anglickém)

Vedoucí bakalářské práce:

RNDr. Jana Leontovyčová, CSc.

Autor:

Magdaléna Kosová

Praha 2013

Čestné prohlášení:

„Prohlašuji, že jsem tuto bakalářskou práci s názvem Životní styl matek s fenylketonurií napsala samostatně a výhradně s použitím citovaných pramenů, literatury a dalších odborných zdrojů.“

V Praze dne 24.4.2013

podpis:

Magdaléna Kosová

Poděkování:

Děkuji RNDr. Janě Leontovyčové, CSc. za pomoc a odborné vedení. Také děkuji všem klientkám s PKU a paní psycholožce Mgr. Renata Hermánkové, PhD z metabolického centra, které byly ochotné mi pomoci při zpracování bakalářské práce.

Anotace:

Bakalářská práce pojednává o životním stylu matek s fenylketonurií. Je rozdělena na část teoretickou a praktickou. První část teoretické se zaměřuje na vysvětlení pojmů fenylketonurie, diagnostika, léčba a dieta, druhá popisuje především životní styl matek s fenylketonurií a jeho problémy. Praktická část se s pomocí anamnéz a strukturovaného rozhovoru zaměřeného na životní styl snaží podat náhled do této problematiky. Cílem práce je podat specifický obraz životního stylu matek s fenylketonurií a ukázat, jak nemoc jejich život ovlivňuje.

Annotation:

The Bachelor thesis deals with the lifestyle of mothers with phenylketonuria. It focuses on the explanation of terms phenylketonuria, diagnosis, therapy and diet in the first chapter of the theoretical part. The second chapter of the theoretical part mainly describes the lifestyle of mothers with phenylketonuria and the role of the disease. The theoretical part is followed by a practical part, which attempts to provide an insight into the issue through the case histories and structured interviews about lifestyle. The aim is to give an unique insight into the lifestyle of mothers with phenylketonuria and to show how the disease affects their everyday life.

Klíčová slova:

Fenylketonurie, léčba, diagnostika, genetické dispozice, dieta, životní styl, mateřství, prevence, krizová období a sociální prostředí.

Keywords:

The phenylketonuria, therapy, diagnosis, genetic predispositions, diet, lifestyle, maternity, prevention, crisis period and social environment.

Slovník použitých odborných pojmů a zkratek:

K popsání a vysvětlení odborných pojmů byl použit **Velký lékařský slovník** od Vokurky, Huga a kol. (2009) a **Praktický slovník medicíny** od Vokurky a Huga (2007).

Aminokyselina – organická sloučenina, ze které se tvoří další látky důležité pro organismus

Aminokyselina ketoplastická – aminokyselina, ze které vznikají při nadměrném „spalování“ tuků ketolátky. Často vzniká při hladovění. Charakteristická je pro ni kyselost a rozvíjí se do acidózy.

Aminokyselina esenciální – aminokyselina, kterou neumí organismus vytvořit a musí ji přijímat v potravě. Důležitá pro růst a zdraví.

Aminokyselina glukoplastická - látka, ze které může vznikat glukóza

Asertivita – schopnost prosazování (zdravého)

Autozomálně recesivní porucha – autonom je chromozom, který se v těle vyskytuje vždy v páru a může nést gen pro onemocnění. Pro přenos onemocnění je vždy nutný výskyt dané alely od obou rodičů.

Dislokace čoček - posunutí čočky mimo optickou osu oka

Dopamin - působí v mozku jako neurotransmiter umožňující přenos impulsů

Fenylketonurie (PKU) - Phe-nyl-ke-ton-uria. Recesivně dědičné metabolické onemocnění látkové výměny

Fenylalanin (Pha) – aromatická esenciální aminokyselina

Fenylhydroxyláza (PHA) – enzym působící v játrech

Chronické – trvalé, vleklé

Kofaktor tetrahydrobioproteinu (BH4) – enzym působící v játrech

Microcephalie – symetrická, abnormálně malá hlava

Postnatální diagnostika – diagnostika po narození

Prenatální diagnostika – rozpoznání onemocnění plodu před narozením

Progresivní – postupující

Psychomotorická retardace – spočívá v opožděném vývoji motoriky

Screeningové vyšetření – diagnostické vyšetření vyhledávající v populaci osoby rizikové, nebo nemocné bez příznaků

Tandemová hmotnostní spektografie – metoda analytické chemie, která dělí danou látku na ionizované částice schopné v plynové fázi, elektrickém i magnetickém poli samostatného života. Zjišťuje například chemickou strukturu molekuly.

Tetrahydrobioprotein- redukována forma bioproteinu, podílí se na syntéze neurotransmiteru dopaminu a sirotinu. Má podíl při metabolismu fenylalaninu.

OBSAH

Úvod	9
TEORETICKÁ ČÁST	
1 Zdravotní specifika matek s fenylketonurií ovlivňující životní styl	10
1.1 Charakteristika onemocnění a vzniku fenylketonurie	10
1.2 Genetická predispozice	11
1.2.1 Možnosti vzniku fenylketonurie u dítěte	11
1.3 Diagnostika	12
1.4 Léčba	13
1.5 Dieta	14
1.6 Nespecifické a specifické fyziologické a psychologické příznaky při nedodržování diety	16
1.7 Mateřství a plánované těhotenství	17
2 Sociální a psychologické aspekty ovlivňující životní styl matek s fenylketonurií	19
2.1 Životní styl matek s fenylketonurií	19
2.1.1 Dosažené vzdělání	20
2.1.2 Zaměstnání	21
2.1.3 Volný čas, zájmy a koníčky	22
2.1.4 Dovolená a cestování	23
2.1.5 Společnost	24
2.2 Prevence	24
2.3 Základy legislativy s ohledem na klienta s PKU:	26
2.4 Metabolická centra a Národní sdružení PKU	26
3 Shrnutí	29
PRAKTICKÁ ČÁST	
1 Stanovení cílů případové studie, použité metody a postupy šetření	30
2 Charakteristika výzkumného souboru	31
3 Kasuistiky	32
3.1 Kasuistika číslo jedna	32
3.1.1 Zdravotní anamnéza	33
3.1.2 Dětství	34
3.1.3 Zaměstnání	35
3.1.4 Těhotenství	36
3.1.5 Rodina	37
3.1.6 Volný čas a koníčky	37
3.1.7 Setkání PKU	38
3.2 Kasuistika číslo dvě	39
3.2.1 Zdravotní anamnéza	39
3.2.2 Dětství	40
3.2.3 Zaměstnání	41
3.2.4 Těhotenství	42
3.2.5 Rodina	43
3.2.6 Volný čas a koníčky	43
3.2.7 Setkání PKU	44
3.3 Kasuistika číslo tři	44
3.3.1 Zdravotní anamnéza	44

3.3.2	<i>Dětství</i>	45
3.3.3	<i>Zaměstnání</i>	46
3.3.4	<i>Těhotenství</i>	47
3.3.5	<i>Rodina</i>	47
3.3.6	<i>Volný čas a koníčky</i>	48
3.3.7	<i>Setkání PKU</i>	48
4	Rozhovor s psychologkou v metabolickém centru v Praze	49
4.1	Co vás vedlo k práci v metabolickém centru?	49
4.2	Jaké nejčastější otázky s klienty řešíte?.....	49
4.3	Jaká témata řešíte s klientkami, které se připravují na těhotenství?	50
4.4	Kolik klientek, které se připravovaly na mateřství, jste za dobu svého působení v metabolickém centru měla?	50
4.5	Proč myslíte, že jste za tu dobu měla jen pět klientek?.....	50
4.6	Zažila jste, že by klientka dietu v těhotenství nedodržovala?.....	51
4.7	Poznáte, že klientka má vysoké hladiny fenylalaninu?.....	51
4.8	Co byste doporučila klientkám s ohledem na jejich možné těhotenství?	51
4.9	Co byste uvítala jako změnu v poskytování služeb?.....	51
5	Závěry případové studie a doporučení	52
	ZÁVĚR	56
	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY A PRAMENŮ	58
	SEZNAM PŘÍLOH	60
	PŘÍLOHY	61

Úvod

Výběr tématu bakalářské práce byl z velké části ovlivněn snahou nalézt téma, které by bylo zajímavé, naplňující a zároveň se týkalo oboru a praxe. Ke zvolenému tématu vedla cesta přes zkušenosti s ovlivněním životního stylu matky s PKU, ale také její rodiny. Myslím, že životní styl matek s PKU je výrazně ovlivněn fenylketonurií ve všech ohledech, ať už finančních, ale i citových a například také volnočasových. Doufám, že bakalářská práce podá alespoň náhled do této problematiky a ukáže, jak výrazně fenylketonurie zasahuje do životního stylu nejen matek, ale celé rodiny.

Prvotní problém byl nalézt nejen ochotné, ale především vyhovující klientky, tak aby se od nich získané informace daly co nejvíce porovnávat. Příčinou tohoto problému je jak celkový počet klientů s fenylketonurií, tak jejich rozptýlenost po celé České republice. Problematické je dále nalézt klientky, které mají za sebou těhotenství a mají děti, jelikož mnohé z nich zatím vzhledem ke svému věku děti nemají, nebo je vůbec neplánují mít. Jsem velmi ráda, že se po usilovném a skoro ročním hledání a domlouvání podařilo alespoň tři klientky nalézt. Velmi mi pomohl také výjezd sdružení PKU, kde jsem konečně mohla navázat kontakty. Je ovšem nutno konstatovat, že samy klientky tato setkání mnohdy nevyužívají.

Bakalářská práce obsahuje jak teoretickou, tak praktickou část. Teoretická je dále rozdělena do dvou částí, z nichž první je zaměřena na zdravotní specifika fenylketonurie a druhá na sociální a psychologické aspekty ovlivňující životní styl matek s fenylketonurií. Teorie obsahuje nejen specifika životního stylu matek s PKU, ale všímá si i jejich dětství a dospívání, které ve velké míře ovlivňují i jejich dnešní život. Praktická část je zaměřena na život a životní styl matek s fenylketonurií. Obsahuje jejich anamnézu, genealogii a rozhovor. Pomocí kvalitativního rozhovoru se snaží popsat specifika diety spojené s mateřstvím a ovlivňující jejich životní styl.

Životní styl může zahrnovat veškerý život klienta. Pro bakalářskou práci jsem životní styl rozdělila do určitých částí, které se dle mne nejvíce týkají matek s fenylketonurií.

Teoretická část

1 Zdravotní specifika matek s fenylketonurií ovlivňující životní styl

Tato část teorie se zabývá zdravotními specifiky fenylketonurie. Kapitola vysvětluje fenylketonurii, její diagnostiku, léčbu, fyziologické symptomy při nedodržování léčebného programu a těhotenství s fenylketonurií.

V dnešním moderním světě stále existují onemocnění, která nelze plně vyléčit, lze je pouze kompenzovat. Mezi tato onemocnění můžeme zařadit také obsáhlou část metabolických onemocnění. V dnešní době „*dědičné metabolické poruchy (DMP) představují skupinu více než 900 onemocnění, při kterých je přerušena látková výměna organismu*“. (Půda a kol., 2012, s. 7) Jedním z dědičných metabolických onemocnění je také fenylketonurie.

1.1 Charakteristika onemocnění a vzniku fenylketonurie

Fenylketonurie neboli PKU (**Phe-nyl-ke-ton-uria**) je recesivně dědičné metabolické onemocnění látkové výměny. Vzniká nedostatečným zpracováním a štěpením aminokyseliny fenylalaninu z bílkoviny. Fenylalanin je ketoplastická a esenciální glukoplastická aminokyselina, která se při zpracování přetváří na jinou aminokyselinu, tyrozin. Z tyrozinu vznikají pomocí metabolismu levodopamin, dopamin, katecholaminy a melanin, ovlivňující správnou funkčnost nervové soustavy. Správný průběh metabolismu fenylalaninu a tyrozinu probíhá „*v játrech pouze za přítomnosti enzymu, fenylalaninhydroxylazy (PAH) a kofaktoru tetrahydrobioproteinu (BH4)*“. Kdy jaterní buňky člověka s PKU většinou nemají k dispozici správně fungující PAH, pouze výjimečně je porucha v metabolismu BH4“. (Pazdírková, Komárková, 2010, s. 8) Játra dostávají při zpracovávání nesprávnou informaci z geneticky upraveného DNA. Vytvářejí tak enzymu málo, nebo má enzym pozměněnou stavbu, a tím sníženou funkci. V případě, že metabolismus fenylalaninu neprobíhá správně, je krevní řečiště zaplavováno velkým

množstvím fenylalaninu (viz příloha A, s. 63), který se ukládá v těle a to je vysokou koncentrací poškozováno.

Hyánek a kolektiv (1991) uvádí velké množství odchylek. V bakalářské práci se jedná především o fenylketonurii I, kterou Hyánek a kol. (1991) charakterizuje jako onemocnění, které „*vzniká následkem dědičně podmíněného deficitu enzymové aktivity fenylalaninhydroxylasy, která dosahuje 1 % normy*“. (Hyánek a kol., 1991, s. 34) Tento typ fenylketonurie se také vyskytuje po celém světě.

Velkou roli zde hraje dědičnost, diagnostika a léčba.

1.2 Genetická predispozice

Dědičnost je v případě tohoto onemocnění složitá. Fernanese (2008) a další autoři uvádějí, že fenylketonurie je „*autozomálně recesivní porucha*“. (Fernanese a kol., 2008, s. 259) To znamená, že pro vznik dané poruchy je zapotřebí dvou zmutovaných genů, jak od otce, tak matky. Gen pro možnost vzniku PKU se nachází na 12. raménku chromozomu. Jedná se o gen pro enzym fenylalaninhydroxylázy, ovlivňující poté procesy v játrech. V ČR je výskyt onemocnění asi jedna ku deseti tisícům zdravých jedinců (Pazdírková, Komárková, s. 12).

1.2.1 Možnosti vzniku fenylketonurie u dítěte

Možnost vzniku PKU u dítěte závisí na mnoha faktorech a možnostech. Vždy zde hrají roli oba rodiče. V případě, že **oba rodiče mají PKU**, dítě se vždy narodí s PKU, jelikož jak matka, tak otec mají pozměněné genetické informace, které dítěti předají. Pokud **otec má PKU a matka ne**, je možnost vzniku jedině v případě, že matka je přenašečkou pozměněného genu. V případě, že matka přenašečkou genu není, nebudou mít jejich děti PKU. Je-li ovšem matka přenašečkou, existuje padesátiprocentní pravděpodobnost, že děti budou mít PKU. Pokud **matka má PKU a otec ne**, i zde je předání onemocnění ovlivněno tím, zda je druhý partner přenašečem, či nikoliv. Není-li otec přenašečem, bude dítě přenašečem, ale PKU mít nebude. Pokud je otec

přenašečem, vzniká tu, jako u předchozí skupiny, padesátiprocentní pravděpodobnost, že dítě bude mít PKU. V případě, že *matka i otec jsou přenašeči*, je více možností, zda bude dítě mít PKU, či nikoliv. Je zde pětadvacetiprocentní pravděpodobnost, že dítě bude mít PKU. S padesátiprocentní pravděpodobností se dítě narodí zdravé, ale bude přenašečem. S pětadvacetiprocentní pravděpodobností pak bude zdravé a nebude ani přenašečem (Komárková, Hejčmanová, 2004, s.35-40). Není tedy pravidlem, že by dítě, ať již přenašečů, či přímo fenylketonuriků mělo fenylketonurii.

1.3 Diagnostika

Každé dítě je testováno již po narození na fenylketonurii. Jedním z hlavních důvodů je to, že je důležité začít s léčebnými opatřeními již od narození. Jakékoliv zpoždění může dítě negativně ovlivnit a vést až k psychomotorickým poruchám a mentálním retardacím zapříčiněným ukládáním fenylalaninu do mozku. Špatný metabolismus tyroxinu může vést k nesprávné funkci nervové soustavy. Dalším důvodem včasného diagnostikování je dlouhá doba vzniku prvních příznaků. Ve chvíli, kdy dítě již má příznaky ukazující na fenylketonurii, je poškození *„centrální nervové soustavy a mozku natolik závažné a nevratné, že by pacient byl celý život postižen těžkou mentální retardací“*. (Puda a kol., 2012, s. 7)

Diagnostiku můžeme rozdělit na prenatalní a postnatální. **Prenatální** souvisí především s genetickými testy rodičů na přenašečství. Často se tyto testy provádějí při rodinné zátěži. Možné je také provést genetický test z placenty. Aby se zabránilo možnosti vzniku poškození plodu zvýšenou hladinou Phe v krvi, testuje se každá žena ve třetím měsíci těhotenství na možnost mateřské fenylketonurie. Test se provádí pomocí suché kapky krve na filtrační papírek, který se poté odesílá do laboratoře. V případě zjištění, že žena má mateřskou PKU i po kontrolních testech, přechází k přísné dietě. Po narození dítěte dochází k takzvané **postnatální** diagnostice, kdy se každé dítě po narození testuje na fenylketonurii. Jedná se o takzvané screeningové novorozenecké vyšetření. Vyšetřuje se každý novorozenec ve čtyřiceti osmi

hodinách po narození s pomocí „suché kapky z novorozenecké screeningové kartičky metodou tandemové hmotnostní spektrometrie“. (UDMP-VFN a 1. LF UK, 2011, s. 24) v případě, že screeningové vyšetření odhalí možnost, že dítě má fenylketonurii, je okamžitě přeloženo na lůžkovou část metabolického centra, kde proběhnou další kontrolní testy z krve, moči, případně tkáně a určí se zde, o jakou přesnou odchylku fenylketonurie se jedná. Paralelně probíhají další metabolická vyšetření. Zjišťuje se množství různých látek v krvi dítěte, ale také jeho váha, výška, osobní a rodinná anamnéza a provádějí se další vyšetření. Po ustálení hladiny fenylalaninu v krvi je dítě propuštěno do domácí péče. (Puda a kol., 2012, s. 7)

1.4 Léčba

V léčbě jde především o kompenzaci onemocnění tak, aby pacient byl schopen žít kvalitní život. Kdy „*cílem je uměle, pomocí diety s nízkým obsahem Phe, udržovat hladinu fenylalaninu v krvi co nejblíže normálním hodnotám*“. (Komárková, Hejčmanová, 2004, s. 14) Procházková uvádí, že hladina fenylalaninu zdravého člověka tvoří 0-4 mg/dl. K léčbě se přistupuje ve chvíli, kdy je hladina fenylalaninu v krvi okolo 4-6 mg/dl. Toleranční hladina pacienta s PKU je okolo 2-15 mg/dl. V případě, že klient přejde na velmi volný jídelníček, nebo dietu nedodržuje vůbec, zvýší se hladina fenylalaninu v krvi přes 20 mg/l. (Procházková, 2012, s. 28) v praxi se používají dvoje jednotky znamenající stejnou hladinu Phe v krvi, a to mg/dl a $\mu\text{mol/l}$. Přikláním se spíše k první variantě, která je dle mne lépe představitelná.

Dřívější literatura se přikláněla k tomu, že po „*dovršení 8-15 let*“ (Hyánek a kol., 1980, s. 43) je možné léčbu ukončit a není potřeba dále klientku sledovat. Důvodem byla schopnost organismu lépe se s hladinami fenylalaninu vyrovnat a menší ohrožení mozku než při vývoji v dětství. Jedinou výjimku tvořily případy těhotenství, kdy se na léčbu znovu přistoupilo kvůli zdraví plodu. Dnes se odborníci shodují, že léčbu je potřeba dodržovat po celý život s ohledem na hladiny fenylalaninu.

Pro kvalitní léčbu jsou potřeba také kontrolní testy. Kontroly probíhají jednou za měsíc formou zaslání suché kapky krve na filtračním papírku do

laboratoře. V případě potřeby se testy provádějí častěji. Jednou za půl roku probíhá lékařské vyšetření s kontrolními odběry, kde lékař kontroluje nutriční parametry pacienta a nabízí možnost konzultace s nutriční terapeutkou a psychologem. V případě výkyvů hladiny lékař řeší situaci ihned.

V posledních letech je tendence hledat lék, který by fenylketonurikům pomáhal. Tyto léky jsou v experimentální fázi. Je zde možnost používat léky na odchylku fenylketonurie spojenou s enzymem BH₄, a tím snižovat v některých případech hladiny Phe. Bohužel u nás i v mnoha dalších zemích je tento lék nedostupný, a to především finančně, a nejsou vypracovány klinické studie na možnost komplikací při jeho podávání, jak také uvádí Fernanes (Fernanes a kol. 2008, s. 261).

1.5 Dieta

Dieta představuje dnes jediný možný způsob, jak kompenzovat toto onemocnění. Odvíjí se od stávající hladiny fenylalaninu, hmotnosti a věku pacienta. Skládá se z přípravků obsahujících bílkoviny zbavené fenylalaninu. Každá dieta je specifická, kdy pacient má určené množství přirozených bílkovin na den a také množství upravených bílkovin v preparátech. Pro klienta je důležité, aby byl schopen sestavit jídelníček a uměl si vypočítat množství bílkovin v potravinách. V dnešní době, myslím, není tak velký problém sehnat potraviny, které jsou upravené pro PKU, ale záleží velmi na možnostech člověka, a to především finančních, jak je schopen si jídelníček zpestřit. Bohužel často se stává, že dané potraviny jsou drahé a někdy nejsou na našem trhu ani dostupné a musejí se objednávat z Polska. Další problém při dodržování diety je ten, že jsou mnohdy bílkoviny nahrazovány tuky a sacharidy. Proto je velká část potravin sladká a tučná, a to se odráží na hmotnosti pacienta. Nahrazování cukru umělými sladidly je pro fenylketonuriky také problém. Jedná se především o Aspartam, což „je umělé sladidlo, které se v průběhu trávení rozkládá na 2 aminokyseliny a metanol (přibližně 50 % fenylalaninu, 40 % kyseliny asparagové a 10 % metanolu)“ (Puda a kol. 2012, s.19), a právě rozpadem na fenylalanin se stává Aspartam pro fenylketonuriky nevhodný. Tudíž možnost, že by klienti místo potravin,

kteře obsahují cukr, používali potraviny obsahující sladidla, a tím šetřili příjem cukru na den, je také omezena. Z těchto důvodů je důležité se při prvotních přípravách jídelníčku poradit s nutriční terapeutkou a snažit se i s omezeným rozpočtem, zvláště pokud se nestará klient jen o sebe, ale i o rodinu, zkoordinovat dietu tak, aby obsahovala nejen povolené množství bílkovin, ale také nebyla příliš zaměřená na tuky a cukry a obsahovala přitom vše, co pacient potřebuje k zdravému životnímu stylu. (Puda a kol., 2012, s. 12-21)

Vhodné, nevhodné a omezené potraviny viz příloha B, s. 64-65

V dnešní době jsou na trhu dva druhy léčebných preparátů pro fenylketonuriky. Jejich potřeba a konzumace může být pro klienta náročná. Všechny směsi upravených aminokyselin jsou obohaceny o minerály, stopové prvky a vitamíny odpovídající doporučení lékařů na den a věk klienta. Sypké nevážené přípravky jsou PAM a Advanta. Jednou z velkých nevýhod je to, že se musejí vážit a rozředit. Nejčastěji se ředí vodou, případně džusem, je možnost je také ochutit, například kakaem. Další problém je vůně a chuť přípravků ovlivňující jejich snášenlivost pro klienta, neboť jsou cítit a chutnají po aminokyselinách. Mohou tak způsobovat nevolnost a další dyspeptické potíže. Při ředění či přidáváním jiných „ochucovadel“, než je voda, je třeba počítat i s těmito bílkovinami v denním plánu. Druhou variantou jsou již dávkované sypké či tekuté směsi. Například Lophlex, který je jak ve formě tekuté, tak sypké v jednorázových obalech. Výrobce se snaží zlepšit chuť a vůni, a tím zpříjemnit a zjednodušit příjem. Bohužel je tento výrobek dražší. To dnes vedlo k tomu, že se předepisuje spíše první druh přípravků, a to i přesto, že druhý druh je příjemnější, je lépe snášen, jeho příprava zabere méně času a je praktičtější zvláště v případě, že se klient nachází mimo domov. (Puda a kol. 2012, s. 10) k tomu, aby klient byl schopen dietu dodržovat, je pro něj důležité znát počet bílkovin v potravinách, a to především tehdy, kdy nejsou potraviny záměrně upraveny pro potřeby fenylketonuriků. V tomto případě se dají použít potravinové tabulky, kde jsou uvedeny běžné potraviny s přesným množstvím fenylalaninu, kterou potravina obsahuje. Pokud klient nemá momentálně tabulky při sobě, nebo se daná potravina v nich nenachází, je možnost orientačně určit množství fenylalaninu v potravine pomocí výpočtu.

Pro výpočet bílkovin je třeba znát, kolik má daná potravin gramů a kolik bílkovin je ve 100 gramech. Poslední dobou se s těmito informacemi na obalech potravin naštěstí často setkáváme. Také se již mnoho potravin na obsah fenylalaninu testovalo a výsledky jsou pro fenylketonuriky dostupné. Pro příklad výpočtu fenylalaninu můžeme uvést výpočet obsahu Pha v jablku dle Pazdírkové a Komárkové (2010). Pokud jablko váží 140 g a 100 g jablka obsahuje 22 mg Pha, bude mít jablko zaokrouhleně 31mg Pha. (Pazdírková a Komárková, 2010, s. 27)

Příklad jídelníčku dospělého klienta s PKU a s hladinou fenylalaninu maximálně 15 mg/dl se nachází v příloze C, s.66

1.6 Nespecifické a specifické fyziologické a psychologické příznaky při nedodržování diety

Při nedodržování diety se často objevují různé příznaky vysoké hladiny fenylalaninu. Každý klient na vysoké hladiny Phe reaguje jiným způsobem již v prenatálním vývoji a ne všechny příznaky se u něj mohou objevit. Uvádím zde nejčastější nespecifické i specifické příznaky.

Nespecifické příznaky se týkají všech metabolických onemocnění. Můžeme je rozdělit dle Fernanese a kol. (2008) do čtyř skupin. Na časně symptomy v prenatálním a neonatálním období, na pozdější akutní a rekurentní akty, mezi něž můžeme zařadit například kóma, ataxie, zvracení a acidózu, na celkové chronické a progresivní symptomy, sem patří hlavně gastrointestinální příznaky, například chronické zvracení a neprospívání, dále pak svalové nebo neurologické symptomy, jako je opoždění vývoje a neurologické postižení, a do čtvrté skupiny patří specifická a trvalá postižení orgánů, která souvisejí s podezřením na DMP, například kardiomyopatie, hepatomegalie a dislokace čoček. (Fernanes a kol., 2008, s. 40)

Mezi **specifické symptomy** fenylketonurie patří v prenatálním a dětském věku „*riziko spontánního potratu, nízká porodní hmotnost, psychomotorická retardace a microcephalie*“. (Procházková, 2005, s. 7) Velmi typickým znakem je zápach, který připomíná myšinu. Důvodem je zvýšená

hladina fenylalaninu a s tím spojené vylučování fenylpyruvátu a dalších vedlejších produktů vznikajících odbouráváním fenylalaninu a vylučujících se močí a potem. Také barva kůže, očí i vlasů je „*díky nedostatečné tvorbě pigmentů vznikajících z tyrosinu světlejší než u rodičů*“. (Půda a kol., 2012, s. 7) Mezi další příznaky může patřit malátnost, bolesti hlavy, únava, nervozita, náladovost, nepozornost, horší zapamatovatelnost a koncentrace. Při vysoké hladině fenylalaninu nemusí také „*nervová soustava pacienta s PKU dobře pracovat. Může se objevit pověstný třes, neohrabanost, nemotornost a křeče*“. (Procházková, 2005, s. 9) Aby se pacient těmito příznaky vyhnul, je potřeba, aby dodržoval dietu, nízkou hladinu fenylalaninu a absolvoval pravidelné kontroly. Také pokud se dospělý klient rozhodne přejít na volný jídelníček, kdy se snaží omezit potraviny, které má z dřívějšího zakódovány jako nesprávné, dochází k poklesu množství vitamínů, jódu, vápníku a dalších prvků v těle a také k nižšímu příjmu bílkovin, než kolik potřebuje. Tudíž ani volný jídelníček není řešením a klient se postupně při uvědomění si svých problémů vrací k dietě a chybějící látky nahrazuje preparáty. Veškeré symptomy se mohou zhoršit v případě, že klientka je těhotná a neví o tom. Zvláště, když dietu v tomto období nedodrжуje. (Puda a kol. 2012, s. 14)

1.7 Mateřství a plánované těhotenství

Pro klientku s PKU bývá těhotenství často složité a obtížné. Důvodem mohou být větší nároky na dietu, kdy je dieta přísnější a je kladen ještě větší důraz na její dodržování a správné rozložení jídel. Také přípravky se stávají pro ženu obtížněji konzumovatelné, a to i pro ženy, které jsou na ně v rámci možností zvyklé.

I v době, kdy převládal názor, že dospělý dietu dodržovat nepotřebuje, se ženy vždy k dietě v případě otěhotnění vracely. Jedním z důvodů bylo to, „*že ženy s PKU, které jedly v těhotenství normální stravu nebo dodržovaly volnou PKU dietu, častěji spontánně potratily*“. (Pazdírková, Komárková, 2010, s. 14) v případě, že se dítě narodilo, mělo často různá postižení. Tyto problémy byly důsledkem toho, že „*v krevním oběhu plodu koluje až dvojnásobek množství Phe, než má v krvi jeho matka*“. (Pazdírková,

Komárková, 2010, s. 14). Přitom nezáleží na tom, zda dítě má nebo nemá fenylketonurii. K poškození plodu dochází vždy.

Důvodem, proč většina lékařů upřednostňuje v tomto případě plánované těhotenství, je to, že se jednodušeji najíždí na přísnější dietu, a to zvláště v případě, že žena předtím dietu nedodržovala. Příprava zpravidla trvá tři až šest měsíců. Důležitou součástí je také získávání potřebných návyků v dietním systému a řešení problémů, které se vyskytnou. Ke konci těhotenství se často dieta zmírňuje. Dítě již samo začíná tvořit enzymy a pomáhá tím hladiny regulovat.

Těhotenství je velká zátěž a je spojené se zásadní změnou životního stylu. Žena odchází z práce a někdy se do ní už nevrací. Ztrácí společenské vazby, které navázala v pracovním procesu, a návrat zpět je pro ni náročný. Také jsou do pozadí vytlačeny koníčky kvůli nedostatku času. To se může odrazit na váze, pokud se žena cíleně nevěnuje některému sportu a její dieta obsahuje velké množství sacharidů a tuků. Literatura uvádí, že při těhotenství se jídelníček ženy skládá z padesáti pěti procent cukrů a třicet procent tuků. (Pazdírková, R.; Komárková, J. 2010, s. 19) Můžeme říci, že změnu životního stylu zažívá každá žena, která je těhotná. V případě žen s fenylketonurií jsou tyto změny ještě větší. Mnohem náročnější situace pak nastává v době, kdy žena čeká druhé dítě. Nestará se jen o sebe a neplánuje jídelníček jen pro sebe, ale i pro dítě. Učí se vařit stravu, která je pro něj vhodná, přitom často jídla nezná a ani je nesmí ochutnat.

Příprava na těhotenství by se neměla podceňovat. Důležitou součástí přípravy by mělo být seznámení partnera s problematikou a jeho podpora při dodržování diety.

2 Sociální a psychologické aspekty ovlivňující životní styl matek s fenylketonurií

Druhá část teoretické části se zaměřuje na životní styl matek z hlediska sociologie a psychologie, přičemž obě hlediska spolu souvisejí.

V případech, kdy se k léčbě nepřistoupí včas, dochází k trvalému poškození klienta, a tím k zhoršení životních podmínek ovlivňujících životní styl. Podobná situace také nastává tehdy, kdy klientka dietu nedodrží správně nebo vůbec a má zvýšenou hladinu fenylalaninu v krvi. Důležitou roli zde hraje psychika klientky i sociální zázemí, které mohou ovlivňovat dodržování diety a celkový stav klientky a navozovat změnu životního stylu, která pro ni nemusí být příjemná.

Tato kapitola zahrnuje také podkapitoly prevence, instituce zabývající se klienty s PKU a základy legislativy s ohledem na klienta s PKU.

V této části bakalářské práce se opírám především o dlouholeté zkušenosti, kdy jsem byla v kontaktu s klientkami, které mají PKU. Dlouhodobý kontakt a časový rozptyl mi umožnil zmapovat změny životního stylu podle intervencí získaných v centrech PKU, na výjezdech a při osobních setkáních s klientkami. Opírám se také o odbornou literaturu od Pudy a kol. (2012, s. 13, s. 24-26) a Procházkové (2011, s. 6-32).

2.1 Životní styl matek s fenylketonurií

Životní styl je dle pedagogického slovníku „typický způsob uspořádání činností, jednání lidí, vztahů, vědomí hodnot, norem a věcného prostředí ve společnosti, které je integrací životního způsobu jedinců. Na převládajícím životnímu stylu závisí prestiž vzdělání, postoj veřejnosti ke škole atd.“ (Průcha a kol. 2009, s. 390) Změna životního stylu je spojená s množstvím faktorů, které ho ovlivňují. Důležitým faktorem je při PKU dieta, která ovlivňuje vzdělání, práci, zájmy a koníčky, volný čas, ale také rodinu. Je třeba si uvědomit, že pokud klient chce plně fungovat a prospívat, je potřeba, aby dietu dodržoval a nepřerušoval po celý život. Pro celkové zvládnutí je třeba mnohem

více času, tudíž je životní styl z tohoto důvodu často spíše změřen na dietu a rodinu. Může se stát, že matka pro to, aby zvládala všechny své role, odchází ze zaměstnání a zůstává doma. Nezaměstnanost jednoho z rodičů a velké finanční náklady na dietu mohou vést k zhoršení životní úrovně rodiny. Důsledkem může být omezení klienta i rodiny „v partnerských vztazích, společenských vazbách, při sportu, kultuře, zájmech a zálibách a v neposlední řadě i při vzdělání“. (Puda a kol. 2012, s. 25) Klient s PKU také získává specifickou sociální roli, kdy jsou mu připisována určitá privilegia (právo na ohledy, toleranci nedostatků z jeho nemoci vyplývajících, možnost častějších pauz na jídlo a další), zároveň ale ztrácí určitá práva, například se kdykoliv, bez omezení najíst čehokoliv, co bude chtít. (Puda a kol., 2012, s. 25)

Kapitola je rozdělena do šesti základních okruhů, které popisují změny životního stylu matek s PKU.

2.1.1 Dosažené vzdělání

Jakého vzdělání je schopna matka s PKU dosáhnout, dále ovlivňuje celý její život a životní styl. Od vzdělání se odvíjí její práce, finanční ohodnocení a spokojenost s životním stylem vlastním i celé rodiny.

První kontakt s vrstevníky a možnost uspět je pro dítě v mateřské školce. Zde může nastat vyčleňování dítěte z kolektivu, a to především v období oběda, kdy se učitel snaží o to, aby dítě jedlo jen svoji dietu a neujídalo ostatním dětem. Proto může být necháno samotné u stolečku podobě, jako tomu bylo u paní Kaniové „*Paní učitelky měly obavy, abych jim něco nepovoleného nesnědla, tak mě bohužel na jídlo posadily samotnou ke stolečku do rožku.*“ (Puda a kol., 2012, s. 33) Dítě také někdy odchází domů dříve, nebo do školky nechodí vůbec. To se může odrazit na začleňování do školního kolektivu. Začlenění do kolektivu bývá pro klienta s PKU složité nejen v případě, že nedochází do jídelny a netráví tak mnoho času se spolužáky bez učitele, ale také v případě, že dítě má vyšší hladiny fenylalaninu a není schopné plnit všechny povinnosti tak, jak má. v tomto období je důležitá především skupina vrstevníků, protože dochází k učení veškerých sociálních dovedností, k osvojení si sociálních rolí, sexuální identity a také k přijetí sebe sama. Proto

„je velmi nutné omezit separaci nemocného dítěte jen na co nejnutnější dobu“ (Puda a kol. 2012, s. 25), jelikož neosvojení těchto návyků a poznatků si dítě ponese s sebou jako sociální handicap a opakované neúspěchy mohou vést k celoživotnímu negativnímu hodnocení, pocitu méněcennosti a ke složitým a problematickým vztahům se sociálním okolím.

Důležité je pro klienta, zvláště v období adolescence, pochopit, že dietu musí dodržovat po celý život a že mu pomáhá. Adolescence je *„období dospívání od puberty do dospělosti. Zhruba odpovídající středoškolské docházce.“* (Vokurka, Hugo J., 2007, s. 5) v tomto období dochází k emoční rozkolísanosti a hrozí největší pravděpodobnost, že klient dietu poruší, či přestane dodržovat úplně. Při přechodu na další stupeň vzdělání se nároky na klienta zvyšují a v případě vysokých hladin fenylalaninu může také dojít k situaci, kdy střední či vysokou školu nedokončí. To se může odrazit na jeho psychice. Mohou nastat psychické problémy, dostaví se pocity nespokojenosti s životním stylem a výčitky, že dietu nedodržoval. Důležitou součástí v době studií by tedy měla být dieta. Klientka by pak měla studovat to, co sama chce, a měla by tuto možnost mít bez omezení souvisejících s PKU.

2.1.2 Zaměstnání

Zaměstnání se odvíjí od vzdělání a možností, které klientka má v lokalitě, kde bydlí. Může být pro ni problematické si práci udržet, vše v ní zvládat a být schopná k tomu obstarávat rodinu. I zde záleží na hladině fenylalaninu v krvi. Důležitou roli hraje psychika a to, zda je klientka s prací spokojená. V případě, že s prací není spokojená a nemá možnost ji změnit, může docházet k deprivacím, psychologickým problémům a stresu, což se může odrážet na její rodině a klimatu v ní. Stres ovlivňuje také hladiny fenylalaninu, které jsou následně vyšší, než je doporučená hodnota. Důvodem, proč má klientka hladinu fenylalaninu vysokou, může být i špatné dodržování diety zvláště v případě, že nemá možnost časově dodržovat jídelníček.

V případě, že jsou vysoké hladiny Phe v krvi, může docházet k zhoršení pracovních výsledků, zhoršuje se schopnost zapamatovat si nové a důležité informace pro práci, klientka není schopná včas docházet do práce a nedokáže

se vyrovnat spolupracovníkům. Hrozí ztráta zaměstnání, a tím také zhoršení klientčina zázemí a nemožnost vycházet s omezenými financemi. Pokud se hladiny fenylalaninu nesníží, může mít klientka problém i v méně náročné práci, nebo nemůže práci sehnat vůbec. Ale ani v osobním životě není klientka schopna plně zastávat svoje funkce, zvláště pokud má doma malé děti. Kosová (2011, s. 22-23) uvádí, že v době nedodržování diety v dospělosti nechápala, proč byla tak unavená, neschopná dojít domů, zabalit, vyžehlit, naplánovat víkend, uklidit a uvařit. Byl pro ni problém zapamatovat si či pochopit to, co ostatním nedělalo těžkosti, vybavit si, co dělala ráno, nebo si představit, jak bude vypadat pokoj po přestavbě. Po návratu k dietě se všechny tyto problémy zlepšily a dnes říká, že: *„dieta je mi dobrým přítelem, který mi pomáhá žít“*. (Procházková a kol. 2011, s. 23). Problém také může nastat v případě, že se klient rozhodne k dietě po nějakém čase vrátit. Jde zde především o to s dietou se vyrovnat. V případě, že sociální prostředí klientku podporuje a chápe ji, ulehčí její návrat k dietě. Důležitou roli zde také hraje pracovní prostředí. Je potřeba, aby zaměstnavatel poskytl klientce možnost diety dodržovat ve správných intervalech a aby byly reakce spolupracovníků vstřícné, případně aby klientku v začátcích podpořili. Veškeré aspekty týkající se nejen diety je ovšem potřeba uvážit již při výběru práce.

2.1.3 Volný čas, zájmy a koníčky

Starost o rodinu, dieta a péče o domácnost zabírají velké množství času a jsou poměrně finančně náročné. Důležitou stránkou při všech povinnostech by měl být smysluplně využitý volný čas, který by alespoň jednou týdně měl obsahovat něco, co klientka dělá pro sebe a ráda, ať to je cvičení, nebo například četba. Problém může nastat ve chvíli, kdy volného času není mnoho, nebo nejsou finance. Některé koníčky se dají provozovat bez výdajů. V případě, že se jedná o činnost, kterou žena provozovala dříve, chtěla by se k ní vrátit a je finančně náročná, může dojít k situaci, že navzdory zájmu i dostatku času není možné daný koníček provozovat z důvodů finančních. Někdy ale také vysoké hladiny fenylalaninu ovlivňující pozornost, koordinaci a výkon, který je pro koníček potřebný, zabrání tomu, aby byl koníček nadále

provozován. Když si klientka nenajde, nebo nechce najít koníček nahrazující ten pro ni nedostupný, může být nešťastná a pociťovat deprivaci. Důležitou roli při hledání koníčku a zájmů by měla hrát podpora blízkých a jejich pomoc klientce tak, aby měla i s dietou na některý koníček čas. Klientka by měla mít nízké hladiny fenylalaninu, aby byla schopná se koníčku věnovat, aby ji naplňoval a neměla pocit frustrace z nezdaru. Koníček či záliba by měly být vybírány s ohledem na její zdravotní stav a schopnosti.

2.1.4 Dovolená a cestování

Jedna ze složitějších věcí na cestách je dodržování diety, a to zvláště v případě, že klientka jede do hotelu, lázní nebo do ciziny. V případě, že je možnost využít kuchyně, je příprava diety jednodušší. Maniková (2011) uvádí, že tak má klientka jistotu, že nesní něco nedovoleného. (Maniková M., 2011, s. 17) Důležité je si vše dopředu vypočítat a připravit si potraviny, které na dovolené nejdou pořídit, ať je to například nízkobílkovinný chleba, nebo dietní přípravky. Složitější je to v případě, že není k dispozici kuchyň. Je potřeba si zjistit, jaké možnosti areál nabízí. Často se dá využít jídel, která jsou určena pro vegetariány, ale mnohdy i tato jídla obsahují potraviny nevhodné pro fenylketonurii. (Maniková M., 2012, s. 17) z mé zkušenosti je příprava fenylketonurické diety pro kuchyně složitá i v případě, že se jedná o lázně. Největší problém je ten, že i po dohodě na jídelníčku neumějí s upravenými potravinami zacházet a mnohdy jsou jídla zbytečně tučná a jednostranná. V případě, že je možnost vlastní kuchyně, je vše jednodušší a často také levnější. Druhá stránka cestování jsou finance. Může se stát, že si rodina nemůže dovolit naplánovanou dovolenou tam, kde by chtěla. To může vést k pocitům zklamání z neprožití toho, co by mohlo být, a následnému obviňování. Důležitá je zde komunikace a snaha vymyslet možnosti i přes finanční náročnost diety tak, aby rodina mohla dovolenou uskutečnit k co největší spokojenosti zúčastněných.

K životnímu stylu patří také společnost, kdy je kontaktem a začleněním do společnosti příznivě ovlivňováno onemocnění.

2.1.5 *Společnost*

Ve chvílích, kdy je matka s fenylketonurií na mateřské dovolené, ubývá kontaktu se společností. Mnoho času věnuje dětem, domácnosti a dietě. Také zde hraje roli finanční stránka společenských akcí. Z těchto důvodů může dojít k omezování setkávání s přáteli v restauracích, omezování účasti na různých společenských akcích, jako jsou návštěvy kina, divadla, a dalších zážitků. Klientka se může cítit osamocená, znuděná, ztrácí zájem a má pocit odloučení od dřívějšího života. Velkou roli zde hraje chtěné a plánované těhotenství, kdy pro ženu nemusí krátkodobé odloučení na začátku mateřství představovat takový šok a postupně může nacházet různé možnosti, jak vrátit do životního stylu společenské akce a větší možnost styku s přáteli. Důležité je také chování partnera a nejbližšího okolí, které by mělo klientce pomáhat, a tím jí poskytnout čas nejen na sebe, ale také na začlenění do společnosti. Také to, jak okolí vnímá a chápe složitost situace spojené s dietou, ovlivňuje pocity a možnosti klientky.

Důležitou součástí přijetí diety a životního stylu s fenylketonurií je prevence, která se týká i všech předešlých kapitol.

2.2 **Prevence**

Prevence spojená s fenylketonurií zasahuje z velké části do životního stylu jedince. Jedná se především o prevenci sekundární a terciální, která se týká přímo klienta, nebo primární, která se týká především sociálního prostředí klienta a společnosti celkově.

V **primární prevenci** se jedná především o informovanost veřejnosti a zdravotnického personálu. Velký zřetel by se měl brát právě na informovanost zdravotníků, kdy z mé zkušenosti se často stalo, že i když zdravotníci již vědí, co název fenylketonurie znamená, nemají tušení, co znamená nízkobílkovinná dieta. A to se bohužel mnohdy týká i dietních sester, které přímo nepracují v metabolických centrech a netuší, jak přesně by měla dieta vypadat a co by měla obsahovat. Myslím, že je to často způsobeno malým množstvím pacientů s fenylketonurií, a tím zapříčiněnou nedostatečnou informovaností veřejnosti.

Části se i zdravotnický personál s takovým pacientem setkává poprvé. V takových chvílích dochází k různým omylům a nepříjemným situacím, kdy těhotné ženě podají gulášovou polévku a rohlík, nebo stále dokola dětskou přesnídávku. Klient bývá vystaven každodenním otázkám a zvědavým pohledům.

V primární prevenci je dnes možnost využití různých brožurek, knížek a také internetového portálu www.PKU-dieta.cz, přímo vytvořeného pro informování veřejnosti, pacientů i odborníků o fenylketonurii. Zde je pro kohokoli možnost najít ověřené informace zaměřené právě na tyto oblasti. Na portálu je zvláštní část pro fenylketonuriky. Je zde vytvořen jídelníček, jsou tu recepty, možnost spočítat si bílkoviny, uvádí se novinky a informace ohledně analýz jídel a nových přípravků a především zprávy a fotky z různých setkání, která jsou pro ně pořádána či teprve budou probíhat. Aby se do této části portálu klient dostal, musí být ale zaregistrován.

Velmi se mi také líbí možnost pro děti, kdy s pomocí knížky Severin a skřítkové od Beatrice Zaugg mohou podávat informace svým vrstevníkům takovou formou, kterou pochopí.

Sekundární prevence „*se snaží zabránit dalšímu rozvoji nemoci již vzniklé*“ (Vokurka M., Hugo J., 2007, s. 372). Jedná se tedy především o vyhledávání a léčení fenylketonurie již v raném věku dítě, aby se zabránilo případnému poškození. Při pozdním odhalení, že jedinec má fenylketonurii, dochází k trvalému poškození mozku, a tím i k zhoršení podmínek pro kvalitní životní styl jedince. Důležitou částí sekundární prevence je tedy informovanost rodiny a spolupráce rodiny s odborníky.

O **terciální prevenci** můžeme říci, že v případě tohoto onemocnění probíhá po celý život, kdy především v krizových obdobích je důležité se na klienta zaměřit a poskytnout informace a podporu, a to zvláště v případě, že se rozhoduje dietu přerušit. Návrat k dietě je často složitý a plný překážek. A to nejen z důvodu přitažlivosti potravin, které při nedodržování diety klient ochutnal, ale také kvůli finanční a časové náročnosti diety. Tím, že klient dodržuje dietu celý život a je s tím psychicky, fyzicky i sociálně smířen,

předchází situaci, že se zvýšené hladiny fenylalaninu odrazí na jeho psychickém i fyzickém zdraví, a tudíž i na jeho životním stylu.

2.3 Základy legislativy s ohledem na klienta s PKU:

Údaje z hlediska legislativy v ČR se velmi rychle mění. Informace nacházející se v této kapitole vycházejí z legislativy odpovídající 1. 12. 2012. Jelikož je moje práce zaměřena spíše na matky s fenylketonurií, nebudu se zabývat příspěvkem na péči a zápočtem doby péče na důchod, které se týkají v tomto případě především rodičů, kteří mají dítě s fenylketonurií.

Matky s fenylketonurií mají možnost požádat o rodičovský příspěvek. Pro rodičovský příspěvek platí stejné podmínky jako u ostatních občanů. Je zde možnost sjednat k rodičovskému příspěvku také zdravotní a sociální pojištění. Stejně tak je možné získat podporu při životním minimu.

Dnes jsou hrazené ze zákona léčebné přípravky. Veškeré potraviny musí klienti hradit sami. Některé pojišťovny poskytují také příspěvky, ale ty se týkají především dětských klientů. (Puda a kol., 2012, s. 27-29)

2.4 Metabolická centra a Národní sdružení PKU

Metabolická centra, která se v České republice zabývají fenylketonurií, jsou tři, a to dvě v Praze a jedno v Brně. V Praze je to metabolické centrum při Všeobecné fakultní nemocnici a Fakultní nemocnici Královské Vinohrady. V Brně je to centrum při Fakultní nemocnici Brno. V každém centru jsou k dispozici specializovaní lékaři, nutriční terapeuti a psychologové, kteří klientům s PKU pomáhají. Intervence metabolického centra má několik rovin. Jedná se o vlastní kontakt s klientem a umožnění kontaktu s ostatními klienty s ohledem na věk, dále o poskytování nových informací o směrnicích, premedikacích a úpravě životního stylu s ohledem na nastalou situaci klienta.

Důležitou součástí života klientů je také Národní sdružení PKU a jiných DMP (dále jen Národním sdružení PKU). Sdružení pomáhá lidem s fenylketonurií usnadnit nelehké životní podmínky. Jeho zaměřením je pomáhat fenylketonurikům a vytvářet pro ně příjemnější prostředí, jak

v souvislosti s jednáním se státem a společnostmi, tak v jejich domovech. Sdružení bylo založeno v roce 2007. Jedná se o neziskové občanské sdružení sdružující pacienty s PKU a podobnými metabolickými poruchami v ČR a jejich rodiny. Sdružení si vytyčilo jako hlavní cíl „*pomáhat ve všech ohledech každodenního života, spolupůsobit při zlepšování jeho kvality a zmírňovat nepříznivé sociální i zdravotní důsledky těchto onemocnění*“. (Puda a kol., 2012, s. 31) Členem tohoto sdružení může být každý občan ČR a EU, kterého osloví a který chce naplňovat jeho cíle a aktivity. Sdružení pořádá různé akce, vydává časopis, komunikuje s úřady a spolupracuje s laboratořemi, které testují potraviny, jejichž rozborů dosud nebyly provedeny a jejichž hodnoty chtějí členové sdružení znát. Také komunikuje s metabolickými centry.

Dvakrát do roka je vydáván časopis Metabolík. Obsahuje různé články s tématy týkajícími se onemocnění. Jsou to například články o důvodech celoživotního dodržování diety a informace o změnách v legislativě. Důležitou součástí Metabolíku jsou informace o setkáních a akcích, které sdružení pořádá, a novinky o internetovém portálu www.pku-dieta.cz. Nalezneme zde také recepty a informace o nových přípravcích.

Sdružení pořádá pro členy mnoho akcí s tím, že klienti s PKU mají vstup na tyto akce zdarma. Setkání se pořádají nejméně třikrát do roka. Pro děti pořádá sdružení letní tábor a například Mikulášskou besídku. Měla jsem tu možnost strávit se sdružením nejednu akci, kterou pro klienty s PKU pořádali.

Každé setkání má podobnou strukturu. Pro klienty s PKU jsou připraveny přednášky, kde jsou seznámeni s novinkami jak v sociální oblasti, tak i například s novými přípravky, které jsou pro ně vyrobeny. Mnohdy jsou tyto nové přípravky pro klienty k ochutnání a klienti si odnesou i nějaký suvenýr. V té době je zajištěné hlídání dětí, a kdo není na přednáškách, má volný program. Aktivity se liší podle zaměření dané akce. Někdy je program pevně stanovený a jsou připravené soutěže, jako je například co nejrychlejší přejít lanového centra Tarsanie. Jindy je program spíše volnější, kdy větší část dne je zaplněna přednáškami, případně zasedáním rady. Myslím, že sdružení se velmi snaží propojit klienty s tímto onemocněním, aby měli možnost si

vyměňovat rady, zkušenosti, recepty a nápady, zároveň jim i při setkáních co nejvíce zpříjemnit čas. Bohužel ne vždy tuto možnost klienti využívají.

Poslední dobou začíná být na setkáních PKU také aktuální téma těhotenství. Je to zčásti zapříčiněno tím, že nejstarší generace dětí, která dietu dodržuje celý život, začíná dospívat.

3 Shrnutí

Fenylketonurie je metabolické onemocnění ovlivňující veškeré aspekty života a životního stylu matek s tímto onemocněním. Dieta se skládá z nízkobílkovinných potravin a přípravků. Je poměrně finančně náročná a zabírá velké množství času. Dnes je ovšem dieta jedinou možnou léčbou daného onemocnění i přes snahu nalézt jiné řešení. Důležitá je zde včasná diagnostika a léčba s ohledem na vysoké hladiny fenylalaninu v krvi, které se postupně ukládají v těle a způsobují různé motorické, fyziologické i psychologické potíže. Při nedodržování diety a vysokých hladinách fenylalaninu se potíže vyskytují také v dospělosti. Potíže jsou nejen somatické, jako je pocit na zvracení a únava, ale také psychologické, jako nesoustředěnost, neschopnost zorganizovat záležitosti a další. Pro to, aby vše fungovalo a klientka byla spokojená se svým životním stylem, je potřeba, aby dietu dodržovala a nepřerušovala ji. Dodržování diety a příprava na těhotenství může klientce velmi pomoci při těhotenství a zvládání domácnosti, rodiny a práce. V případě, že bude mít vysoké hladiny fenylalaninu, může své nenarozené dítě nezvratně poškodit a je zde i možnost potratu.

Životní styl se těhotenstvím a mateřstvím změní. Klientka má příchodem dětí méně času na sebe a na své koníčky. Musí sladit svoji dietu, rodinu, domácnost, koníčky a práci. Také finanční situace se mění a klientka si s ohledem na finance musí upravit i svoji dietu. Důležitou součástí by měla být pomoc okolí a především rodiny. Pomoc může poskytnout nejen stát, ale také metabolická centra a setkání PKU, a to nejen formou hmotné pomoci, ale především psychologickou péčí, podporou a odborným vedením nejen v době těhotenství, ale po celou dobu klientčina života.

Praktická část

Praktická část podává náhled do životního stylu matek s PKU. Vychází z teoretické části a její součástí jsou rozhovory s klientkami a rozhovor s psycholožkou z metabolického centra.

1 Stanovení cílů případové studie, použité metody a postupy šetření

Cílem případové studie je podat náhled do problematiky životního stylu matek s fenylketonurií a ukázat, jak nemoc jejich životní styl ovlivňuje.

Mezi dílčí cíle byly zařazeny tyto:

Porovnat pomocí anamnéz životní styly matek žijících v různých městech.

Porovnat ovlivnění životního stylu klientek s včasnou a pozdější diagnostikou.

Porovnat zkušenosti s nemocničními zařízeními s ohledem na onemocnění.

Pro výzkumné šetření byla použita metoda kvalitativního výzkumu. K výzkumu byly použity výzkumné techniky, a to především rozhovory se zaměřením na kasuistiky klientek a rozhovor o problematice s psycholožkou v metabolickém centru v Praze. Součástí rozhovoru bylo také pozorování.

Výzkum probíhal v neutrálním prostředí vždy s jednou klientkou s diagnostikou fenylketonurie. Kvůli časové a finanční náročnosti nebylo možné klientky navštívit v jejich bydlišti, a tak poznat jejich životní prostředí s využitím techniky pozorování. K navázání kontaktu bylo využito setkání PKU a ke zpracování rozhovoru a anamnéz byly využity návštěvy klientek na ambulancích. Žádná z klientek neměla problém se mnou mluvit o svém životním stylu a odpovídat na otázky vycházející z předem připravených okruhů rozhovoru. Okruhy pro strukturovaný rozhovor s klientkami viz příloha číslo D, s. 67.

2 Charakteristika výzkumného souboru

Výzkumný soubor byl tvořen třemi klientkami, matkami ve věku od třiceti tří do čtyřiceti tří let. Všem klientkám v dětském věku diagnostikovali fenylketonurii. Dvě klientky měly včasnou diagnostiku fenylketonurie a jedna klientka měla diagnostiku pozdější. Také klientka s pozdější diagnostikou byla na dietě do jedenácti let a poté se k dietě vracela jedině v případě těhotenství. Druhé dvě klientky jsou od narození na dietě a dietu výrazně nepřerušily. Dnes klientky dietu dodržují.

Dvě klientky mají tři zdravé děti odpovídající vývojově svému věku bez diagnostikované fenylketonurie. Třetí klientka má jedno dítě bez diagnostiky fenylketonurie a nyní čeká dvojčata. Všechny klientky žijí v úplné rodině s manželem a dětmi. Ani jedna z klientek nežije se starší generací v místě bydliště.

Klientky žijí na území České republiky. Dvě klientky žijí ve městech. Jedna v Praze a druhá v Olomouci. Třetí klientka žije na vesnici u Náchoda. Klientky z Prahy a Olomouce dojíždějí do metabolického centra v Praze, a to do metabolického centra ve Všeobecné fakultní nemocnici na Karlově náměstí a do metabolického centra ve Fakultní nemocnici Královské Vinohrady. Klientka z Olomouce dojíždí do metabolického centra ve Fakultní nemocnici Brno. Všechny tři klientky navštěvují setkání PKU.

3 Kasuistiky

V praktické části se uvádějí tři kasuistiky vyplývající z rozhovoru s klientkami se zaměřením na jejich životní styl. Pro přehlednost byly kasuistiky rozděleny do osmi okruhů, a to zdravotní anamnéza, dětství, těhotenství, rodina, zaměstnání, volný čas a koníčky a setkání PKU.

Důvodem pro zpracování kasuistik je snaha ukázat ovlivňování životního stylu matek s PKU.

3.1 Kasuistika číslo jedna

Klientka je třiačtyřicetiletá žena žijící v Praze, v panelovém bytě 3+1, s manželem a nejmladší dcerou. Dvě starší děti jsou na koleji. V městské části Praha 4, kde žijí, není spokojená. Hlavní problémy vidí v rozrůstající se automobilové dopravě a plánované další výstavbě. Původně žila na Praze 1, tam si ovšem v současnosti život představit nedokáže. V dětství a mládí jí byla sympatická možnost rychlé dopravy kamkoliv, kam potřebovala. Dnes by nejraději žila v menším městě. Za ideální by považovala například Poděbrady, kde by také mohla využívat lázeňskou péči s ohledem na svůj zdravotní stav. Bydlení v panelovém bytě jí vyhovuje. Dům by nezvládala plně obstarávat. Jelikož část rodiny již žije samostatně, nemá pocit, že by v bytě potřebovala více místa, jako tomu bylo dříve.

Klientka je střední postavy s lehkou nadváhou. Na okolí působí příjemně a sympaticky. Sama sebe charakterizuje jako sympatickou a pomáhající, ale také neklidnou a často unavenou. Nyní je se svým životním stylem celkem spokojená. Je určován dvěma ohledy, na rodinu, ta jí zabírá nejvíce času, a na její zdravotní stav, kterým je životní styl řízen z hlediska potřeb a požadavků onemocnění.

3.1.1. Zdravotní anamnéza

Klientka má diagnostikovanou dědičnou metabolickou poruchu fenylketonurii. Onemocnění bylo diagnostikováno až v devátém měsíci života. Opoždění v diagnostice a pozdější nástup na dietu se projevilo ve fyziologickém a psychickém vývoji a má dopad na klientku i dnes. Klientka se od narození nehýbala a byla velmi klidné dítě bez typických projevů. Pro to, aby se klientka rozhýbala, musela s ní matka cvičit pětikrát denně Vojtovu metodu. Po diagnostice a nástupu na dietu se psychické i fyziologické projevy začaly zlepšovat. Dnes má klientka diagnostikovanou psychickou labilitu se sklonem k depresím a fobie z velkých, neznámých prostor. Z důvodu opožděného vývoje a špatného vázání mozku a motoriky pocítuje klientka také fobie z jakéhokoliv prostředku, který by měla ovládat a který se pohybuje. Proto se klientka nikdy nenaučila jezdit na kole, lyžích a řízení auta po špatné zkušenosti také vzdala. S dietou klientka také spojuje to, že byla neklidné, až hyperaktivní dítě a i dnes má problémy s asertivitou.

Dietu dodržovala do jedenácti let a pak v těhotenstvích. Po nástupu do práce po posledním těhotenství začala klientka dodržovat dietu napořád z vlastního rozhodnutí a dnes ji stále dodržuje. Jelikož měla možnost ochutnat veškeré potraviny, je dnes pro ni těžké a často nepříjemné odmítat ty, které jí chutnaly. Také přípravek PAM, který klientka dnes užívá, jí nevyhovuje. Důvodem je jeho chuť, vůně, konzistence a potřeba ho rozmíchávat a vážit. Raději by využívala jiný přípravek, ale ten jí pojišťovna proplácí jen jeden na den, přičemž by potřebovala tři přípravky denně.

Držení a přerušování diety se na jejím zdravotním stavu projevuje. Klientka má za sebou operace obou dolních končetin. Sleduje se u ní s pomocí denziometrie hustota kostí a množství minerálů s důrazem na vápník, který se s ohledem na složení diety ve stravě nenachází v dostatečném množství.

V případě, že má vysoké hladiny fenylalaninu v krvi, pocítuje velikou únavu, třesí jí hlava, nesoustředí se, je nevykonná, není schopná zvládat běžné domácí a pracovní povinnosti, není schopná dosáhnout stejných výsledků jako její vrstevníci a kolegové a nezvládá stres.

Klientka poznala mnoho zdravotních zařízení a vždy se setkala především s neznalostí. Největší problém pro nemocnice i lázně byla její dieta. Zařízení nebylo schopné jí dietu zajistit a i přes dlouhé konzultace a vysvětlování docházelo k závažným chybám. Mnohdy se v jídelníčku objevovala vajíčka, sýry a další potraviny s vysokou hladinou fenylalaninu. Problematická byla dohoda mezi dietní sestrou, kuchyní a klientkou. Překvapením pro klientku je fakt, že větší ochotu i pochopení pro dietu měly lázně než nemocnice. Dnes po změně placení lázeňských pobytů od pojišťoven si využití péče nemůže dovolit, přestože by ráda znovu lázně navštívila, a pomohla tak svému zdraví.

Pozdějším diagnostikováním poruchy a dodržováním a přerušováním diety bylo dětství klientky ovlivněno ve všech oblastech.

3.1.2. *Dětství*

Klientka vyrůstala v Praze v bytě s rodiči a dvěma nevlastními sourozenci. Vlastní otec odešel. Oba dva sourozenci jsou zdraví. Rodiče nedělali mezi nimi rozdíly a všechny děti byly chtěné. Největší rozdíly mezi sebou a rodinou pociťovala klientka ve své dietě, kdy sourozencům záviděla, i když chápala, proč musí dietu dodržovat. Sourozenci mezi sebou nedělali rozdíly. Velkou změnou byla pro klientku možnost přerušování diety v jedenácti letech po konzultaci s lékařem v době, kdy byla fenylketonurie považována za dětskou nemoc.

Klientka nenavštěvovala v dětství školku, jen přípravku bez oběda. Vařila doma její matka a často pomáhala s dietou také babička. Při příchodu do školy klientka nevyužívala možnost navštěvovat jídelnu, protože matka byla na mateřské dovolené, a tak klientka docházela na obědy domů. Do jídelny by byla velmi ráda chodila se svými spolužáky a záviděla jim, dnes má pocit, že z tohoto důvodu nenavázala se spolužáky takový vztah, jaký by mohla mít. To je dle ní také důvod, proč nemá kamarády ze základní školy, ale spíše z mimoškolních aktivit. O možnosti navštěvovat školní jídelnu se neuvažovalo, i když klientka měla zájem. Svoje onemocnění ve škole neřešila, jelikož se stravovala i s přípravky doma a její svačiny nebyly tak radikálně jiné, než

svačiny ostatních dětí. To, jak bude sdělovat svoje onemocnění ostatním, řešila až při vstupu do práce.

Pozdější nástup na dietu v dětství ovlivnil klientčiny schopnosti učení a zvládání školních povinností. Za špatné známky byla trestaná a matka to vnímala jako svůj neúspěch a často z toho byla nešťastná. To se na klientce projevilo v přístupu ke škole, kdy vše více řešila a z každého zkoušení byla nervózní. Po ukončení základní školy se rozhodla pro studium zdravotní laborantky kvůli rodinné lékařské tradici i možností, které tehdy měla. Střední škola byla také blízko domova, a tak využívala možnosti stravování doma, navíc škola neměla jídelnu. V době středoškolského studia nedodržovala dietu, a tak již neměla problém chodit se spolužáky na obědy a více se s nimi seznámila. Ze střední školy má také svoji nejlepší kamarádku, která jí ve škole velmi pomáhala.

Velmi negativně dnes zpětně vnímá, že v této době nedodržovala dietu. Má pocit, že by vše lépe zvládala, měla možnost dostat se na vysokou školu a její výsledky by také více odpovídaly vynaloženému úsilí. To by dnes mohlo dle ní hrát velkou roli při hledání práce a zlepšení životního stylu.

Celkově má nejvíce kamarádů z mimoškolních aktivit, a to především z oddílu. V době, kdy jezdila s oddílem na tábory, již dietu nedodržovala a neměla problémy se do kolektivu v tomto ohledu začlenit. Mnohdy svým vrstevníkům ale nestačila a byla často více unavená a nervózní. Tyto problémy dnes spojuje s nedodržováním diety.

3.1.3. *Zaměstnání*

Klientka začínala pracovat jako zdravotní laborant v Nemocnici Na Františku. V té době nedržela dietu a přitom vše zvládala. Domnívá se, že to bylo jejím věkem, protože nastupovala do nemocnice po škole s nejnovějšími informacemi z oboru, a tím, že neměla děti. Po narození prvního dítěte nastoupila na mateřskou. Po šesti letech a druhém těhotenství se vrátila do práce. Návrat do práce byl velmi náročný. Klientka se cítila vyčerpaná, bez energie a nálady, se stálým nedostatkem času. Měla pocit, že nezvládá to, co všechny ostatní zvládaly. Po třetím těhotenství a návratu do práce se klientka

rozhodla na dietě zůstat. Práci zvládala snadněji a měla více času na rodinu, domácnost a někdy také na sebe, i z toho důvodu, že děti již povyroستly. Problematické bylo vysvětlovat spolupracovníkům dietu, kterou musela dodržovat. Často se jí ptali, co přesně jí, a vše rozebírali. Složitě to bylo také s přestávkami na svačinu a oběd, které neměli určené, a spolupracovníci ani vedoucí nechápali i přes vysvětlování, že potřebuje dodržovat časové rozmezí jídel. Poté, co byla laboratoř spojená s další, se náročnost práce a požadavky zvyšovaly. Po roce a s příchodem nového majitele dostala klientka výpověď. V té době také nastoupila na druhou operaci dolní končetiny. Dnes je v částečném invalidním důchodu a přivydělává si jako chůva dětí. Práce s dětmi jí vyhovuje pro možnost dodržování rozestupů mezi jídly a také tím, že děti její dietu neřeší a nekomentují. Ráda by si našla ještě další přivýdělek, aby zlepšila svoji finanční situaci a mohla si i v dietě dovolit dražší potraviny.

Zpětně uvažuje o tom, že kdyby měla možnost změnit volbu školy a povolání, tak by to udělala. Ráda by si našla takové zaměstnání, kde by jí tolerovali přestávky na jídlo a kde by byl menší stres, který zvláště v případě, že má vyšší hladiny fenylalaninu, více prožívá a není ho schopná tak zvládat.

Dnes si již neumí představit, že by dietu nedodržovala. Vše lépe zvládá a má čas i na sebe samotnou. A to jak po stránce zdravotní, tak i co se týče možnosti věnovat se koníčkům.

3.1.4. *Těhotenství*

Klientka otěhotněla poprvé v jedenadvaceti letech bez dřívější přípravy a dodržování diety. Nástup na velmi přísnou dietu byl pro ni náročný. Také omezení kontaktů s okolím bylo těžké. Po narození zdravé dcery dietu přestala dodržovat. Za dva roky otěhotněla znovu, také bez přípravy a předešlého držení diety. I nyní byl přestup na dietu těžký, přestože klientka věděla, co ji čeká. Složitě bylo si znovu zvyknout na dietní přípravky a jejich chuť, také velké omezení povolených potravin a jejich cena byly stresující. Velkou zátěží byla starost o rodinu, zvládání diety a těhotenství. Po narození syna ale znovu klientka po poradě s lékařem přešla na „normální“ stravu. Po šesti letech klientka otěhotněla potřetí. Také toto těhotenství nastalo bez přípravy a bez dodržování

diety. Těhotenství provázely komplikace, a to především salmonela, kterou klientka prodělala. Velkou oporou pro ni byla rodina, která jí pomáhala. Po narození dcery se klientka na nějakou dobu vrátila k nedietní stravě, ale po zdravotních komplikacích, nezvládání každodenních povinností a s pocitem, že s dietou zvládala vše lépe, se sama k dietě vrátila. S ohledem na problémy, které nástup na přísnou dietu ze dne na den provázely, je klientka přesvědčená, že by bylo lepší dietu nepřerušovat a na těhotenství se připravit, už z toho důvodu, že se žena naučí vypracovávat a počítat jídelníčky a celkově si na dietu zvykne.

Všechny tři děti se narodily zdravé a jsou přenašeči. To, zda je otec přenašeč, klientka po konzultaci s partnerem nezjišťovala. Ani dnes nevědí, zda jím je, nebo ne. Důvodem byl pocit, že by i v případě onemocnění dítěte vše zvládli.

3.1.5. Rodina

Klientka žije v domácnosti již jen s nejmladší dcerou a manželem. V době, kdy byly děti malé, jí zčásti pomáhali prarodiče, kdy si děti brali na prázdniny. V době, kdy byly děti starší, je často hlídali a pomáhali jí v domácnosti. Když nebyla klientka těhotná, dietu nedodržovala. To se také odrazilo na zvládání domácnosti, rodiny a práce. Při nedodržování diety byla velmi unavená, nezvládala vše tak, jak by mohla, a zvládat domácnost a rodinu bylo pro ni náročné. Dnes je spokojená a vše zvládá lépe. Pociťuje, že návrat k dietě byl správný. Negativní stránku diety vidí především ve finanční zátěži, která možnosti její i rodiny velmi ovlivňuje a má dopad na jejich životní styl. Zvláště v dnešní době, kdy je klientka v částečném invalidním důchodu a má problém najít trvalé zaměstnání, které by přineslo do rodiny více financí a mohla si dopřát více pro sebe i pro rodinu.

3.1.6. Volný čas a koníčky

Klientce na koníčky a sebe samu nezbyvá mnoho času. Množství času jí zabere rodina, domácnost, práce a dieta. V případě, že má volný čas, tráví ho většinou relaxací a četbou. Dříve chodila na aerobik, ale kvůli zdravotnímu

stavu a také finanční situaci nyní preferuje procházky a využívá rotoped, který má doma.

Klientka se ve volném čase setkává s kamarádkami. Málokdy využívá možnost návštěvy restaurací s ohledem na svoji dietu a finance. Pokud si v restauraci dá alkohol, musí být najezená, mít dietní přípravek a nízké hladiny Phe, jinak na ni alkohol velmi rychle působí. Často se také v restauraci setkává s tím, že se na ni zvláště dívají s pocitem, že je vegetarián. Proto se s kamarádkami setkává spíše v domácnostech, protože již vědí, co a jak, a snaží se jí dietu ulehčit.

Ráda by navštěvovala kulturní akce, ale na ně se jí nedostávají finance. Také výběr dovolené je ovlivněn nedostatkem financí a dietou, kdy klientka upřednostňuje možnost si sama vařit. Především finance jsou důvodem, proč se nepodívala do míst, do kterých by chtěla, ale doufá, že se jí to někdy splní. Vše ovšem záleží na financích a možnosti dodržování diety v době dovolené, i přes různá lákadla cizokrajných kuchyň.

3.1.7. *Setkání PKU*

Klientka pravidelně navštěvuje setkání PKU. Oceňuje především nové informace, povzbuzení, odpočinek od vaření a práce v domácnosti a také setkání s lidmi se stejnými problémy.

3.2 Kasuistika číslo dvě

Klientka je třiatřicetiletá žena žijící v Olomouci s mužem a synem v bytě 4+1. S bydlením je spokojená, byt bude dostatečně velký i po narození dvojčat, které očekává v létě. Klientka se narodila v Jeseníkách, a tak jí někdy chybí tamější příroda a klid. V Olomouci jí vadí hluk a chybí jí pomoc rodiny, která to má do Olomouce daleko. Možnost větší pomoci od rodiny by uvítala zvláště po narození dvojčat, kdy bude vše složitější a náročnější. I přesto doufá, že vše zvládne.

Klientka je menšího vzrůstu, působí příjemně a vyrovnaně. Těší se na narození dvojčat a plánuje pro ně výbavu. Je často unavená a neklidná. Její životní styl je charakterizován především rodinou, onemocněním a starostí o domácnost, které jí zabírají nejvíce času. Nyní je se svým životním stylem celkem spokojená. Velkou změnou v jejím životním stylu bude narození dvojčat a poté nástup do práce po mateřské.

3.2.1 Zdravotní anamnéza

Klientka měla po narození diagnostikovanou fenylketonurii. Od té doby dodržuje dietu s menšími výkyvy. Nikdy ji nepřerušila a hladiny fenylalaninu si udržuje v optimálních hladinách. Na chuť přípravků si zvykla a má možnost je kombinovat podle možností a dostupnosti. Přípravky má možnost vyzvedávat v lékárně, kam jí je posílají. Celkově je klientka zdravá a bez potíží. Pravidelně ovšem dochází na denziometrii.

V případě, že jí stoupnou hladiny fenylalaninu v krvi, je více unavená, nezvládá to, co s nízkými hladinami, hůře se jí řeší konflikty a krizové situace, je nepříjemná na ostatní, náladová a nesoustředěná. Velký problém pro ni je v tu dobu řízení auta, které s ohledem i na své těhotenství nyní neřídí. Po poklesu hladin se cítí klientka lépe. Dnes si nedokáže představit, že by dietu a léčbu nedodržovala.

Problematické je pro ni shánění dietních potravin. Hlavním důvodem je, že v Olomouci není možnost si potraviny koupit v obchodě, ale často si je musí nechávat posílat z Polska. To se také prodraží a ovlivňuje to rodinnou finanční

situaci, která se po příchodu dvojčat zkomplikuje i tím, že bude mít klientka o tisíc korun měsíčně méně z důvodu změny legislativy.

Zkušenosti se zdravotnickými zařízení má spíše negativní, kdy často nejsou schopná zajistit dietu tak, aby vyhovovala. Mnohdy se setkává s neznalostí onemocnění i u zdravotnického personálu a překvapivě i u dietních sester. Záleží ovšem vždy na tom, na koho v nemocnici při řešení situace narazí. Klientka dochází do metabolického centra v Brně, kde je spokojená a kde jí vycházejí vstříc.

3.2.2 *Dětství*

Dětství prožila klientka v Jeseníkách s rodiči. Jedním z důvodů, proč je jedináček, je její onemocnění a obava rodičů, že by mohli mít další dítě s PKU. Výhodou pro klientku bylo, že díky tomu se nemusela srovnávat se sourozenci zvláště s ohledem na dietu, kterou dodržovala, a tak s ní neměla větší problémy. Nevýhodou bylo složitější začleňování do kolektivu. V pěti letech začala klientka navštěvovat na poslední rok dopoledne školku. Začleňování do kolektivu ve školce bylo ztížené také tím, že ze strachu, aby klientka neochutnávala z talířů ostatních dětí, seděla u vlastního stolečku. Dietu jí připravovala matka a učitelky ve školce ohřívaly. Složitě začlenění a nacházení kamarádů pokračovala také na základní škole. Jednak docházela na obědy k babičce, protože ze strany školy chyběla ochota pokračovat v ohřívání jídel, dále také přestupovala z jedné třídy do druhé díky zlepšujícímu se prospěchu. V šesté třídě byla ve třídě s nejlepším prospěchem, ale kamarády a kamarádky měla spíše v ostatních třídách.

Učení bylo pro ni těžké a často nechápala zadání, také měla problémy se soustředěním. Po absolvování základní školy klientka pět let studovala obchodní akademii zakončenou maturitou. Výběr školy byl ovlivněn především možnostmi klientky a nabídkou v jejím okolí. Na střední škole neměla problémy s dietou, a to především proto, že si vařila sama na internátě, kde žila. Po ukončení střední školy se nedostala na vysokou školu a začala hledat zaměstnání.

Dnes má kamarádky především z volnočasových aktivit. Na střední škole byli rozdělováni do skupin dle jazyků a kamarádky si s ohledem na svoji povahu nacházela složitě. Byla spíše pozorovatel a analytik, který se do skupiny příliš nezapojoval. Vysvětlit kamarádům, proč dodržuje dietu, pro ni nebyl problém, také navazování přátelství s muži nebylo pro klientku navzdory onemocnění a dietě problematické. Noční můrou pro ni ovšem byla schůzka v restauraci v případě, že by muž nevěděl o jejím onemocnění.

Důvodem, proč vše zvládala dobře, bylo dle klientky její dodržování diety. Nedokáže si představit, jak by zvládala základní a střední školu v případě, že by dietu nedodržovala. Dnes by raději volila jiný obor pro své studium kvůli tomu, že svou práci velmi těžko kombinuje s dodržováním diety. Uvažuje o možnosti dálkového studia na některé vysoké škole se zaměřením na sociální práce a po ukončení mateřské o práci v tomto oboru.

3.2.3 *Zaměstnání*

Po ukončení střední školy si klientka našla zaměstnání v zákaznickém centru jako referent zákaznické kanceláře. V práci nebyla spokojená. Především jí nevyhovovala časová náročnost práce, kdy bylo třeba zlepšovat statistiky, a možnost dodržovat dietní harmonogram nebyla. Kvůli dodržování diety a proto, že nestíhala za přepážkou, vznikaly konflikty nejen se spolupracovníky, ale také s vedoucí. Má pocit, že to vedlo k její výpovědi z práce, i když to přímo nebylo řečeno. Práce ji také zavedla do Olomouce, kde se seznámila s manželem a založila zde rodinu.

Po mateřské by ráda pracovala s lidmi, ale ne někde za přepážkou, kde by byla tlačena časem a nestíhala se plně věnovat dítěti. Uvažuje o práci v některém z domovů seniorů v Olomouci, ale potřebuje také danou práci zkombinovat s domácností a rodinou, která jí zabere velké množství času. Nyní plánuje, že bude ovšem nejméně další čtyři roky na mateřské, a tak bude mít na nalezení práce dostatek času. Problematická bude ovšem finanční situace, kdy přijde o tisíc korun na mateřské z důvodu změny legislativy. Doufá, že vše zvládne i s potřebou dodržovat dietu a dvěma novými členy domácnosti.

Velkou pomocí pro ni jsou její kamarádky, které jí pomáhají s výbavou pro dvojčata.

3.2.4 Těhotenství

Těhotenství bylo plánované a klientka se na něj připravovala. Velkou výhodou přípravy na těhotenství vidí v naučení se jídelníčku a lepší orientaci v tabulkách a v množství potravin, často i bez užití váhy. Příprava jídelníčků byla pro ni důležitá, ale poté, co otěhotněla, bylo třeba si jídelníček z velké části upravovat s ohledem na denní situaci a pocit na zvracení. Jelikož je zvyklá na přípravky, nebylo pro ni tak těžké si na ně zvyknout i v průběhu těhotenství, i když prvních pár měsíců to bylo problematické a hledal se přípravek, který by jí vyhovoval. Často i dnes zkouší různé chutě přípravků, které jsou na trhu. Velkou nevýhodou je pro ni časová náročnost přípravy diety.

To, zda je partner přenašeč, zjišťovala předtím, než otěhotněla. Nedokáže si představit, jak by se zachovala v případě, že by partner byl přenašeč, ale neuvažovala by o tom, že by neotěhotněla, nebo se s manželem rozvedla. Doufala by, že vše dobře dopadne a děti budou zdravé. Klientka má sestřenku, která má také PKU. O těhotenství zatím neuvažuje z důvodu problematického vztahu s partnerem. Klientka se s ní moc často nevidí, a tak spolu onemocnění a jeho problematiku příliš neprobírají.

Těhotenství se synem probíhalo v pořádku a bez komplikací. Problematické bylo v době těhotenství udržet hladiny železa a hořčiku, s tímto problémem se potýká i dnes. V posledním období těhotenství při zvýšené toleranci hladiny fenylalaninu si dopřávala jídla, které za normálních okolností jíst nesmí. Oblíbila si především různé oříšky, na kterých „zhřeší“ někdy i dnes. Po narození syna byla klientka čtyři roky na mateřské. Nyní mateřskou dokončuje a nastupuje na další mateřskou s dvojčaty, která by se měla v létě narodit.

3.2.5 Rodina

Velkou oporou a pomocí je pro ni manžel, který jí pomáhá především v domácnosti. Partner také často vaří pro sebe i syna jídla, která klientka z důvodu své diety neumí uvařit. Hlavní problém vidí v tom, že neví, jak by to správně mělo chutnat, a i kdyby to věděla, nemůže ochutnat.

Starost o pětičlennou rodinu si neumí plně představit, ale doufá, že s pomocí manžela se vše zvládne. Velkou starost jí dělá finanční stránka života, která se po příchodu dvou dětí a ztenčení mateřské zhorší. Zatím neuvažuje nad tím, že by si při mateřské začala přivydělávat. Negativně vidí pomoc od státu, který jí kromě mateřské nepřiznává žádné příspěvky s ohledem na její onemocnění a ani zdravotní pojišťovny nepřispívají na dietní potraviny, které mohou být až pětikrát dražší než ty nedietní.

Uvítala by pomoc od širší rodiny, ale ani její ani partnerovi rodiče nebydlí v Olomouci. O tom, že by se znovu stěhovala, neuvažuje.

3.2.6 Volný čas a koníčky

Starost o rodinu a domácnost jí zabere velké množství času a na sebe jí ho příliš mnoho nezbyvá. Jednou za čas si dopřeje dlouhou relaxační vanu a nějakou pohybovou aktivitu. V dětství závodně lyžovala a jezdila na soustředění se svým otcem, který pro ni vařil dietu. Dnes s ohledem na těhotenství nelyžuje. Na finančně náročné koníčky se jí nedostávají peníze, i když by se ráda po skončení těhotenství věnovala nějakému sportu.

Také volnočasové aktivity spojené s kulturou jsou pro ni především z finančního hlediska problémem. Ráda chodí do kina a divadla, ale v dnešní době se jí na to nedostávají finance a divadlo navštíví jedině v případě, že ji někdo pozve. Ani restaurace často nenavštěvuje. Kamarádky spíše přicházejí za ní nebo ona za nimi. Velkou výhodou je množství kamarádek, které jako ona mají děti.

Ráda by v budoucnu navštívila Skandinávii, ale s malými dětmi a mateřskou to zatím nevidí reálně.

3.2.7 *Setkání PKU*

Klientka se účastní setkání PKU dle možností, a to především časových i finančních. Na setkání oceňuje nové informace a tabulky s rozbořem potravin, setkání s lidmi se stejnými problémy a také to, že si může odpočinout od domácnosti a vaření.

3.3 Kasuistika číslo tři

Klientka je čtyřiatřicetiletá žena žijící na vesnici u Náchoda s manželem a třemi dcerami v rodinném domě. Na vesnici je spokojená a nepřemýšlí o stěhování. Nevýhodou je dojíždění do práce a ranní stávání, aby byla v práci včas. Výhodou bydlení je pro ni možnost přespání prababičky, která jim pomáhá a hlídá děti. Návštěvy prababičky jsou zčásti narušením jejího harmonogramu, ale jsou vždy vítány. Rodiče příliš nestíhají pomáhat i proto, že všichni zatím pracují. Větší pomoc by uvítala, ale velmi jí pomáhá manžel.

Klientka je veselá, působí příjemně a vyrovnaně. Starost o domácnost, rodinu a nová práce ji vyčerpává a cítí se unaveně zvláště v případě, že má vyšší hladiny fenylalaninu v krvi. Svůj životní styl charakterizuje jako rodinný, kdy má její rodina ve všech směrech přednost. Mnoho času jí zabírá starost o dietu a příprava všech potravin, které si z finančních důvodů většinou sama peče.

3.3.1 *Zdravotní anamnéza*

Klientce byla diagnostikována fenylketonurie již od narození. Dietu dodržuje celý život, kromě období během kojení, kdy dietu na doporučení lékařů přerušila, aby byla schopna poskytnout dětem veškeré potřebné živiny, vitamíny a minerály, které mateřské mléko má obsahovat, a krátce po jeho skončení. V té době byla unavená, neklidná a vše složitěji zvládala, také návrat k dietě pro ni byl těžký. Veliký problém byla finanční stránka diety a také dostupnost potravin v lokalitě, kde žije. To vedlo klientku k tomu, že si co nejvíce jídel a potravin, jako je například bezbílkový chléb, sama peče a vaří. Ani sypké přípravky (PAM a Advanta) jí nevyhovují a dává přednost

tekutým nebo již naváženým s různými příchutěmi. Problematická dostupnost pro klientku byla především v době, kdy byla delší dobu v nemocnici. Tehdy jí s přípravou jídel do nemocnice pomáhala matka. S péčí v nemocnicích, zvláště s ohledem na dietu, nebyla spokojena. A to nejen z důvodu neinformovanosti personálu a špatné přípravy diety, ale také proto, že některé potraviny vydávali za bezbílkovinné i v případě, že nebyly. To podle ní byl největší problém. Zvláště v době, kdy byla těhotná a potřebovala udržet hladiny fenylalaninu v co nejnižších hodnotách kvůli dítěti. Celkově je dnes klientka zdravá a pravidelně je kontrolována v metabolickém centru, kde je spokojena. Pravidelně dochází na kontrolní denziometrii.

V případě, že má vysoké hladiny fenylalaninu v krvi, je unavená a má pocity až na omdlení. Špatně se jí řídí auto, je nesoustředěná, zpomaleně reaguje, hůře zvládá krizové situace a obstarávání rodiny, domácnost a práci. Také má pocit, že nestačí svým vrstevníkům. Problematické je i zvládání alkoholu, který na ni více působí ve chvíli, kdy se zapomene najíst a má vysoké hladiny fenylalaninu v krvi.

Dnes by dietu držet nepřestala a má pocit, že ji má více pod kontrolou než dříve.

3.3.2 *Dětství*

Klientka se narodila v Náchodě, kde také bydlela s rodiči a bratrem. Bratrovi nebyla diagnostikovaná PKU. Klientka mu často záviděla a někdy dietu porušila, aby ochutnala to, co mohl její bratr. V tom případě jí matka vždy vše znovu a znovu vysvětlovala a slibovala, že v určitém věku dětství již dietu dodržovat nebude muset. V době, kdy se dozvěděla, že dietu bude muset dodržovat po celý život, se s tím těžce vyrovnávala a smířovala. Dnes dietu dodržuje a nedokáže si představit, že by ji nedodržovala.

Nástup na základní školu byl složitý. Začala si více uvědomovat svoji dietu, onemocnění a odlišnost. Vrstevníci ji často litovali a nedokázali ani přes vysvětlování pochopit, proč dietu dodržuje. To vedlo u klientky k pocitu méněcennosti. S ním bojuje celý život. V době dospívání si uvědomila, že tento pocit může převést do pocitu, že je výjimečná. S navazováním kontaktů

s vrstevníky neměla problém a vysvětlovat dietu bylo snazší, čím byla starší a více dietu chápala. Navázat přátelství s chlapci bylo také bez obtíží. Velikou roli hrálo to, že jim dietu nevysvětlovala a neřešila ji s nimi. Onemocnění a dietu řešila až s partnerem, se kterým je dnes a který problém s jejím onemocněním a dietou neměl a vždy ji podporoval a pomáhal jí.

Problémy s učením při dodržování diety neměla, v páté třídě přestoupila na gymnázium, které ukončila maturitou. Na gymnáziu si oblíbila biologii a chemii. Snaha pochopit, proč musí dietu dodržovat a jaké procesy se vlastně v jejím těle dějí, ji zavedla ke studiu na vysoké škole, a to obor klinická biologie a chemie s navazujícím magisterským studiem analýza biologických materiálů. Na vysoké škole problém dodržovat dietu neměla. Vaření řešila na koleji, kdy měla i některá jídla předvařená od rodičů a připravená k ohřátí. Obědvala v menze s ohledem na svoji dietu, kterou měla v té době volnější. Dodržování diety a nízké hladiny fenylalaninu jí pomáhalo zvládat každodenní povinnosti a školu. Po ukončení vysoké školy nastoupila do práce.

3.3.3 *Zaměstnání*

Jeden rok pracovala v nemocnici jako metodik laboratoří. S dodržování diety neměla potíže. Stravovala se v závodní jídelně, kde se snažila vybrat jídla tak, aby odpovídala jejím potřebám s menšími výkyvy s ohledem na nabídku. V práci nebyla spokojená. I přes snahu dodržovat dietu měla vyšší hladiny fenylalaninu, než by potřebovala, a měla problémy se soustředit. Nevyhovoval jí také kolektiv, který byl ženský a plný pomluv. Po necelém roce otěhotněla a odešla na mateřskou. Na mateřské byla deset let. Při ní si přivydělávala jeden čas jako Avon lady. Na začátku března nastoupila do nové práce v nemocnici. Do práce se po dlouhé době těší i s ohledem na finanční situaci rodiny, která se výrazněji zlepšila. Problematické pro ni bude vstávání v pět hodin ráno, aby byla v práci včas. Důvodem brzkého vstávání je také potřeba dřívějšího odchodu z práce k rodině a domácnosti. Velkou pomocí budou dcery, které budou odvádět nejmladší sestru a vyzvedávat ji ze školky, a manžel. Klientka doufá, že bude vše stíhat a postupem času si veškeré záležitosti zorganizuje tak, aby jí

co nejvíce vyhovovaly. Potřebu správně dodržovat dietu řešila také s dietní sestrou.

3.3.4 Těhotenství

První těhotenství klientka neplánovala. V okamžiku, kdy se dozvěděla, že je těhotná, přešla na přísnější dietu. Celé těhotenství se věnovala především přípravě diety a jídelníčku. Kvůli komplikacím rodila císařským řezem. V době kojení přerušila dietu na doporučení lékařů, aby dodala dítěti veškeré potřebné látky. Po skončení kojení se na dietu kvůli časové náročnosti péče o domácnost a rodinu nevrátila. Druhé těhotenství již bylo plánované. Klientka se na druhé těhotenství připravovala. Problematický byl návrat k dietě a zorganizování všeho potřebného v domácnosti s potřebou vytvářet jídelníčky, dodržovat časy jídel a starat se o dcerku a manžela. Také přípravky byly pro ni náročné na konzumaci. Těhotenství bylo provázeno zvracením a výkyvy hladin fenylalaninu kvůli hladovění, kdy klientka nebyla schopná sníst potřebné množství potravy. I přes komplikace se císařským řezem narodila zdravá dcera. Třetí těhotenství bylo plánované navzdory finanční situaci a problémům při prvních dvou těhotenstvích. Toto těhotenství provázely komplikace již od začátku, kdy klientka neměla dostatečné množství plodové vody a prodělala slabé vnitřní krvácení. Třetí dcera se narodila předčasně, také císařským řezem. I přes nedonošení je to zdravá holčička.

3.3.5 Rodina

Velkou pomocí pro ni je manžel, který jí pomáhá s domácností a rodinou, aby měla čas na svoji dietu a také na nynější práci, která jim pomůže vylepšit finanční situaci. Pomocí je také prababička, která hlídá dcery i přesto, že se někdy stává, že dcery hlídají ji. Nevýhodou je narušený režim rodiny, kdy dcery si raději povídají s prababičkou, než aby plnily svoje povinnosti. Širší rodina příliš nepomáhá. Matka klientce pomáhala s dietou v době, kdy byla v nemocnici. Klientka začíná po deseti letech chodit do práce a tak doufá, že si s rodinou budou moci více dopřávat, například dovolené a cestování.

3.3.6 Volný čas a koníčky

Klientka se věnuje volejbalu a snaží se najít si na něj alespoň jednou týdně čas. Neví, jak bude volejbal stíhat s ohledem na práci, ale doufá, že ano, i proto, že bude nejspíše také trénovat. S ohledem na finance podniká i různé výlety s rodinou.

Ráda chodí do divadla a na muzikály. Kvůli finanční situaci nenavštěvuje divadla tak často, jak by si přála. Většinou ji pozve do divadla matka.

V případě, že jedou na dovolenou do ciziny, je lokalita vybírána s ohledem na její dietu. Většinou se jedná o apartmán či kemp, kde si může klientka sama uvařit, a nemusí tak řešit s nikým jiným svoji dietu. Velkou pomocí jsou pro ně rodiče, kteří pomáhají s dovolenou po finanční i praktické stránce.

3.3.7 Setkání PKU

Klientka navštěvuje setkání PKU s ohledem na finanční možnosti. Setkání je pro ni především přínosné díky informacím o novinkách ohledně diety, přípravků a jiných možnostech. Nabízí také relaxaci a setkání s lidmi.

4 Rozhovor s psycholožkou v metabolickém centru v Praze

Rozhovor probíhal v metabolickém centru v příjemné a přátelské atmosféře. Pro rozhovor byly použity připravené otázky.

4.1 Co vás vedlo k práci v metabolickém centru?

Původně jsem pracovala jako psycholog v krizovém centru pro děti. Tato práce byl náročná, a to především psychicky. Na základě inzerátu jsem nastoupila do metabolického centra, kde nyní pracuji přes deset let. Ze začátku bylo těžké se zorientovat a vše jsem se musela naučit. Velmi mi pomohli kolegové, kteří se mnou probírali každého klienta.

4.2 Jaké nejčastější otázky s klienty řešíte?

Nejčastěji se řeší různá období jejich života, životní styl a jeho změny zvláště v případě, že je klientka poprvé nebo znovu těhotná. Často řešíme problém s nedodržíváním diety v období adolescence a také možnosti rodičů, jak na dítě působit, aby dietu nepřerušilo a dodržovalo. Řešíme nástup do základní školy, obavy rodičů, přestup na střední a vysoké školy. Vysvětluji klientovi, jak by měl zvládat různá lákadla, se kterými se potká, jak být asertivní a také šikanu. Dalším důležitým tématem je výběr povolání, kdy s klientem řeším, co je pro něj s ohledem na onemocnění nejvíce vyhovující. Klientům nedoporučuji například studium kuchaře, kdy musejí jídlo ochutnávat, a tím si zvyšují hladiny fenylalaninu a následně jdou o jedno pásmo inteligence dolů. A také odtržení od rodiny a samostatné starání se o svoji dietu.

Velkým tématem je těhotenství a zakládání rodiny. Každá klientka, která řekne svému lékaři, že plánuje být těhotná, přijde také do poradny ke mně, kde řešíme veškeré otázky a problémy nejen těhotenství, ale také její budoucí či rozrůstající se rodiny.

4.3 Jaká témata řešíte s klientkami, které se připravují na těhotenství?

Častá otázka je, jak říci partnerovi o svém onemocnění a vysvětlit mu ho. Řešíme všechny možné varianty a způsoby. Doporučuji klientkám, aby si s partnerem udělali příjemný den při řešení i poté, co si spolu promluví a vše prodiskutují. Stává se, že pak přijdou spolu do poradny, kde vše spolu znovu proberme. S klientkami také řeším situace, kdy se na mateřství zatím necítí a nevědí, jak to partnerovi říct a vysvětlit.

Velkou psychickou pomoc a podporu potřebují klientky při dodržování diety v době těhotenství, kdy dodržování diety není jednoduché. Řešíme klientčiny i partnerovy obavy a starosti, často spojené s problematickým dodržováním diety a obavou, že dítě může mít fenylketonurii, nebo být pro vysoké hladiny postižené. Každé dítě, které se narodí matce s Pku, je zde sledované. Sledujeme jeho psychologický i fyziologický vývoj.

Zvláštní kapitolou jsou klientky, které se rozhodly, že děti mít nebudou s ohledem na své onemocnění.

4.4 Kolik klientek, které se připravovaly na mateřství, jste za dobu svého působení v metabolickém centru měla?

Celkově bylo klientek, které se na mateřství připravovaly, za deset let mého působení v metabolickém centru pět.

4.5 Proč myslíte, že jste za tu dobu měla jen pět klientek?

Jsou zde různé důvody. Roli zde hraje strach, že klientka dietu nedodrží a své dítě poškodí. Druhým faktorem je například množství klientek, které jsou dospělé. Každá klientka má svůj specifický důvod, proč nechce být těhotná.

4.6 Zažila jste, že by klientka dietu v těhotenství nedodržovala?

Ano, zažila jsem dvě klientky. Oběma se narodily mentálně postižené děti i přes veškerá doporučení a upozorňování na tuto možnost. Zarážející je skutečnost, že i přes zkušenost s postižením dítěte jedna klientka ani při druhém těhotenství dietu znovu nedodrží.

4.7 Poznáte, že klientka má vysoké hladiny fenylalaninu?

Ano, na klientce je to vždy poznat. Je nepozorná, unavená, malátná a často má opožděné reakce. Někdy je také podrážděná, agresivní a neschopná zvládat krizové situace.

4.8 Co byste doporučila klientkám s ohledem na jejich možné těhotenství?

To, zda klientka otěhotní a bude mít děti, je její rozhodnutí a má na ně právo. Klientkám bych doporučila dodržování diety a absolvování přípravy na těhotenství. I s omezující dietou se těhotenství dá zvládnout a příjemně prožít za pomoci partnera a rodiny.

4.9 Co byste uvítala jako změnu v poskytování služeb?

Pokoušeli jsme se zavést skupinu pro dospělé klienty, aby měli kde se setkávat, probírat své problémy a věděli, že se s problémy nepotýkají sami. Bohužel jsou dospělí klienti s PKU roztroušeni po celé České republice, a tak skupinové setkávání není prozatím možné. Možnost zavedení skupiny pro dospělé bych uvítala a myslím, že by to klientům pomohlo.

5 Závěry případové studie a doporučení

Praktická část v mnoha směrech odpovídá části teoretické a také se o ni opírá, ať jde o problematiku diety a dietních preparátů, nebo ovlivňování životního stylu klientek s fenylketonurií s ohledem na problémy a situace, které musí řešit. Cílem praktické části, ale také celé bakalářské práce bylo podat náhled do problematiky životního stylu matek s fenylketonurií a ukázat, jak nemoc životní styl ovlivňuje. To se myslím podařilo, také dílčích cílů bylo dosaženo. Celkově se dá říci, že významné rozdíly v životním stylu klientek s PKU nejsou. Odlišnosti jsou především v dostupnosti přípravků, potravin, množství financí, kterými disponují, a především v tom, zda měly včasnou diagnostiku a léčbu svého onemocnění a zda dietu dodržovaly celý život. Zásadní shoda se ukázala, pokud jde o nespokojenost s běžnými zdravotnickými zařízeními, pokud jde o jejich znalost problematiky fenylketonuriků.

Životní styl klientek charakterizují především péče o rodinu a domácnost, zaměstnání a snaha dodržovat dietu. Celkově jsou se svým životním stylem spokojené. Uvítaly by změnu ve finanční situaci rodiny, která je trápí, a možnost příspěvků od státu, například na dietní potraviny, které mohou být až třikrát dražší než běžné potraviny.

Všechny klientky mají diagnostikovanou fenylketonurii v dětství. V praktické části je ukázáno, že pozdější diagnostika a léčba životní styl ovlivní. V případě klientky, která neměla včasnou diagnostiku, se objevují rozličné komplikace a problémy. Potýká se nejen s motorickými omezeními, ale také s fobiemi z velkých prostor a všeho, co by měla řídit, jako např. automobil. Na rozdíl od ní obě zbylé klientky automobil řídí a rády lyžují nebo jezdí na kole. Shodují se, že v případě, že mají vysoké hladiny fenylalaninu, je pro ně jakékoliv řízení, ať auta, nebo lyží složité a nejsou schopné se plně na ně koncentrovat. Při vysokých hladinách fenylalaninu v krvi se celkově špatně soustředí, jsou unavené, nervózní, pociťují nevolnost, nezvládají každodenní povinnosti v domácnosti a práci, nemají stejné výsledky, jako jejich vrstevníci, i když dávají do práce i domácnosti často více energie, a hůře zvládají stres.

Dle psycholožky z metabolického centra je na klientech hladina fenylalaninu vždy znát.

Celkově je pro ně dieta náročná, a to především finančně a časově, neboť potřebují dodržovat denní harmonogram diety. To se také odráží na jejich životním stylu, kdy si nemohou dovolit vše, co by chtěly, a někdy pociťují frustraci a nespokojenost i přesto, že se snaží svůj životní styl upravit tak, aby jim i rodině vyhovoval. Důležitou součástí diety jsou také přípravky. Přípravky se sypkými směsmi aminokyselin klientkám nevyhovují kvůli nutnosti jejich vážení, časové náročnosti, chuti a vůni. Rády přípravky kombinují a každá si oblíbila svůj, který jí vyhovuje.

Dietu klientky dodržovaly od dětství. Jedna z klientek ji na doporučení lékařů od jedenácti let nedodržovala. To, zda dietu dodržovaly, se odrazilo také na jejich vzdělání, které později ovlivnilo jejich výběr zaměstnání. V případě, že dietu dodržovaly, neměly takový problém vyrovnat se svým vrstevníkům a zvládat každodenní povinnosti ve škole, a to nejen na základní škole, ale například také na škole vysoké.

Jedna klientka navštěvovala školku. Ostatní dvě navštěvovaly jen přípravku. To, že dvě klientky školku nenavštěvovaly, bylo také ovlivněné tím, že mají mladší sourozence. Klientka, která školku navštěvovala, sourozence nemá. Výhodou byla skutečnost, že se nemusela již od dětství s nikým porovnávat a závidět sourozencům jejich jídlo. Nevýhodou bylo těžší začlenění se do kolektivu. K složitému začlenění všech klientek přispíval také fakt, že nechodily do školní jídelny s ohledem na dietu. V případě, že by byla možnost do jídelny chodit, bylo by pro klientky začlenění do kolektivu jednodušší a příjemnější. Problematické také bylo vysvětlování diety a onemocnění vrstevníkům a zvládání jejich lítosti a někdy přehnaného zájmu o to, co jedí. Čím jsou klientky starší, tím lépe dokážou svoje onemocnění vysvětlit a lépe ho chápou. Jejich onemocnění také ovlivnilo výběr zaměstnání. Zpětně by dvě klientky volily jiné vzdělání a zaměstnání. Důvodem je časová náročnost diety, množství stresu a nevyhovující pracovní prostředí, které nedokázalo jejich dietu pochopit a vyjít jim vstříc zvláště ze strany zaměstnavatele. Změnou zaměstnání a získáním lepších možností by mohly také změnit svůj životní styl,

kdy by více času věnovaly zájmům a koníčkům, na které se jim nedostává nejen čas, ale ani finance. Do životního stylu by také zařadily častější návštěvy přátel nejen u nich doma, ale také v restauracích, dovolenou, kde by si odpočinuly, a celkově cestování, při kterém jsou také velmi omezené nutnosti diety a častěji využívají možnost vlastní kuchyně. Velkou pomocí je pro ně jejich rodina, která jim pomáhá s domácností a menšími dětmi tak, aby měly čas zvládat svoji dietu. Pomoc od rodiny velmi uvítaly v době, kdy byly těhotné a zvládání diety a starostí o domácnost bylo složité. Dnes by klientky využily možnosti se na těhotenství připravit tím, že by se naučily lépe počítat jídelníčky, zčásti si zvykly znovu na dietní přípravky a především by to pro ně pak nebyla tak velká zátěž a šok. Rozhodně by znovu již dietu nepřerušily a také po skončení kojení se k ní vrátily. Klientka, která čeká dvojčata, má přípravu na těhotenství za sebou a je za to ráda. Vše lépe zvládá, je schopná si vše zorganizovat a uspořádat a není tolik ve stresu, jako při prvním těhotenství.

Všechny klientky navštěvují některé z metabolických center a jsou zde spokojené. Velký nedostatek vidí v péči zdravotnických zařízení a kvalitě jejich personálu. Uvítaly by větší znalost a především možnost lépe se s pracovníky nejen nemocnic domluvit, aby mohly dietu správně dodržovat i v době, kdy ve zdravotnickém zařízení zůstávají déle.

Klientky si dnes nedokáží představit, že by dietu nedodržovaly, anebo ji přerušily. Také psychologka z metabolického centra by dodržování diety doporučila, zvláště v případě, že je klientka těhotná. Vysoké hladiny fenylalaninu se znatelně projevují na jejich inteligenci, schopnostech a celkovém životním stylu. Doporučila by také velmi rozvážit výběr školy a zaměstnání s ohledem na preference, možnosti a dietu klientky.

V mnoha věcech se klientky shodují a často mnohé věci prožívají podobně. Zaujal mě jejich přístup k přenašečství a k možnosti, že by byla pravděpodobnost narození dítěte s PKU. Ani jedna z klientek by tento problém neřešila rozchodem s partnerem a doufala by, že se dítě narodí zdravé. Všechny klientky jsou toho názoru, že by zvládly i přes náročnost především finanční vychovávat dítě s PKU. Také úspěšnost ve škole a následném zaměstnání je podle jejich názoru z velké části ovlivněna dietou. Všechny klientky

doporučují dodržovat dietu po celý život i s ohledem na své zkušenosti s vysokými hladinami fenylalaninu a případným návratem k dietě. Velkým problémem je finanční stránka, která je ovlivněna počtem členů v rodině a dietou. Od toho se pak odvíjí jejich životní styl. V případě, že by dietu nedodržovaly, si nedokážou představit, jak by zvládaly rodinu, domácnost, práci a krizové situace, které prožívají a které by mnohdy nenastaly, kdyby měly větší finance.

Myslím, že nemůžeme říci, že by klientka s PKU neměla mít děti. Důležitou součástí i přes časté negativní ovlivňování životního stylu by měla být dieta a léčba onemocnění i v době, kdy není klientka těhotná. Klientky by měly mít podporu a pomoc rodiny a přátel a neměly by se bát o pomoc požádat, přijmout ji a využívat i možnosti odpočinku a relaxace, například také na setkáních PKU. Myslím, že velmi důležitá je i příprava a plánování těhotenství a rodiny.

Při rozhovorech mě překvapilo zjištění, že klientka při kojení přerušila na doporučení lékařů dietu. Tuto informaci považuji za zajímavou i s ohledem na jiné problematiky, než je fenylketonurie.

Závěr

Bakalářská práce se zabývá životním stylem matek s fenylketonurií. Jejím hlavním cílem bylo poskytnout náhled do životního stylu matek s fenylketonurií pomocí teoretické a praktické části vycházející z rozhovorů s matkami s PKU, zpracovaných anamnéz a rozhovoru s psychologkou z metabolického centra.

Fenylketonurie je autozomálně recesivní metabolické porucha, která vzniká při nesprávném štěpení fenylalaninu v bílkovině a následném vzniku tyrozinu. Pokud metabolismus fenylalaninu neprobíhá správně, dochází k postupnému ukládání fenylalaninu do těla, čímž je následně poškozováno.. V případě, že je včasná diagnostika a léčba, dochází k optimálnímu snížení hladin fenylalaninu a předchází se případným komplikacím především s ohledem na možnost poškození mozku a následné mentální retardaci. Léčba se skládá především z diety a užívání přípravků, které obsahují speciálně upravené aminokyseliny.

Celkově je životní styl matek s fenylketonurií ovlivňován rodinou, financemi a dietou. Onemocnění má vliv na jejich vzdělání, zaměstnání, volný čas, koníčky, postavení ve společnosti, a to především v případě, že mají klientky vysoké hladiny fenylalaninu a nedostatek času na svoji dietu. Podporu, pomoc a odborné vedení zajišťují metabolická centra v Praze a Brně a sdružení PKU.

Praktická část bakalářské práce ukazuje především životní styl tří matek s fenylketonurií, které i přes některé rozdíly prožívají podobné situace a problémy týkající se nejen onemocnění a diety, ale také rodinné a finanční. Celkově se shodují, že pro kvalitní život a spokojenost s životním stylem, který je z velké části ovlivněn rodinou, musejí dietu dodržovat po celý život. Samozřejmě také v době těhotenství, kdy doporučují využít možnosti se na něj připravit. Mnohé informace, které se objevily v anamnézách klientek, také potvrzuje psychologka z metabolického centra. V případě, že se své dietě a onemocnění nevěnují, odráží se to negativně na jejich životním stylu i rodině.

Myslím, že i přes omezené možnosti zvláště s ohledem na množství matek s PKU a jejich rozptýlení po celé České republice podává bakalářská práce náhled do jejich životního stylu a ukazuje, že navzdory obtížím spojeným s dietou můžou klientky s PKU mít děti.

V této oblasti se ukazují velké možnosti pro výzkum. Velmi zajímavé by bylo porovnat názory a poznatky ostatních členů rodin a matek, které mají PKU. Za zajímavý pokládám i možný výzkum ve zdravotnických zařízeních zaměřený na informovanost personálu o PKU, či na porovnání spokojenosti klientek.

Seznam použité literatury a pramenů

- HOFMAN, G. F. a KOL.: *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*, Triton, Praha 2008. 607 s. ISBN 978-80-7387-096-6
- HOFMAN, G. F. a KOL.: *Dědičné metabolické poruchy*, Grada Publishing, Praha 2006. 416 s. ISBN 80-247-0831-0
- HYÁNEK, J. A KOL.: Materna hyperphenylalaninémias in healthy Czech population of pregnant womwn: 30 years experoence with screening, prevention and treatmen. Bratisl Lek Listy 2004. r. 105, 291-298 s.
- HYÁNEK, J. A KOL.: Dědičné metabolické poruchy – základní biochemické, klinické a genetické aspekty, Avicenum, Praha 1991. 343 s. ISBN: 08-064-08
- HYÁNEK, J. A KOL.: Potomstvo matek s hyperfenylalaninemií, léčených nízkofenylalaninovou dietní stravou před koncepcí a během gravidity. Časopis lékařů českých, Praha 1988, ročník 127, č. 23, s. 715–719
- HYÁNEK, J. A KOL.: *Klinické a biochemické aspekty vrozených metabolických poruch*, Avicenum, Praha 1980. 281 s. ISBN 08-061-79
- KOHOUTEK, R.: *Sociální psychologie*, Institut mezioborových studií Brno, Brno 2004. 215 s.
- KOMÁRKOVÁ J.; HEJCMANOVÁ, J.: *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*, Uniprint s.r.o., Praha 2004. 281 s. ISBN 80-239-2877-5
- KOMÁRKOVÁ J.; HEJCMANOVÁ, J.: *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*, Uniprint s.r.o., Praha 1996. ISBN 80-902200-3-7
- KUŽELKOVI.: *Přístup k dětem s PKU v lázních*, Metabolík, Praha 2012, ročník 12, č. 2, s. 12, ISSN: 1214-3057
- MANIKOVÁ, M.: *Ja to zvládnem*, Nutricia, Praha 2011. 58 s. IBSN 978-80-254-9656-5
- PAZDÍRKOVÁ, R.: *Návrat dospělých k PKU dietě - Dieta při fenylketonurii, dieta na celý život*, SHS, Praha 2007. s. 23

- PAZDÍRKOVÁ, R.; KOMÁRKOVÁ, J.: *Fenylketonurie a mateřství*, Klinika dětí a dorostu 3. lékařské fakulty UK a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha 2010. 55 s. ISBN 978-80-254-7368-9
- PROCHÁZKOVÁ, D.: *Proč potřebuji dietu aneb, jak zvládnout fenylketonurii*, Dětská interní klinika FN, Brno 2005. 22 s.
- PROCHÁZKOVÁ, D. A KOL.: *Váš osobní průvodce těhotenstvím s PKU – Rady pro pacientky s PKU a jejich blízké okolí*, Pediatrická klinika FN Brno, Brno 2011. ISBN 978-80-254-9655-8167-6
- PRŮCHA, J. A KOL.: *Pedagogický slovník*, 6. vydání, Portál, Praha 2009. 395 s. ISBN: 978-80-7367-647-6
- RÝGROVÁ, J.: PKU Jídelníček, Členská schůze NS PKU a jiných DMP, Medlov 2012. 3 s.
- PUDA, R. A KOL.: *Můj průvodce fenylketonurií*, Národní sdružení PKU a jiných DMP, Praha 2012. 44 s. ISBN 978-80-260-3622-7
- ÚSTAV DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH VFN A 1. LF UK.: *Povídání pro pacienty o dědičných metabolických poruchách*, Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK, Praha 2011. 28 s.
- VOKURKA, M.; HUGO J.: *Praktický slovník medicíny*, 8. vydání, Maxdorf, Praha 2007. 518 s. IBNS 978-80-7345-123-3
- VOKURKA, M.; HUGO, J. A KOL.: *Velký lékařský slovník*, 9. vydání, Maxdorf Jessenius. Praha 2009. 1159 s. ISBN 978-80-7345-202-5

Internetové zdroje:

- PROCHÁZKOVÁ, D.: Hodnocení stavu růstu a výživy pacientů s PKU a HPA, Medlov 2012. 32 s. datum návštěvy stránek: 7.1.2013

Dostupné na: www.nspku.cz/ke-stazeni/dokumenty/2012-prezentace-medlov-prochazkova.ppt

- ZAUGG, B.: Severin a skřítkové, MeDitorial 2009. 29 s. ISSN: 1804- 3623
datum návštěvy stránek: 13.4.2013

Dostupné na: <http://www.pku-dieta.cz/severin-a-skritkove>

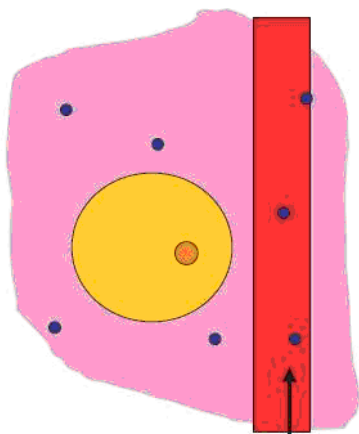
Seznam příloh:

- A) Průřez krevní cévou při léčené a neléčené fenylketonurii
- B) Výběr potravin při dietě PKU
- C) Jídelníček a výpočet fenylalaninu v potravě
- D) Strukturovaný rozhovor s klientkami

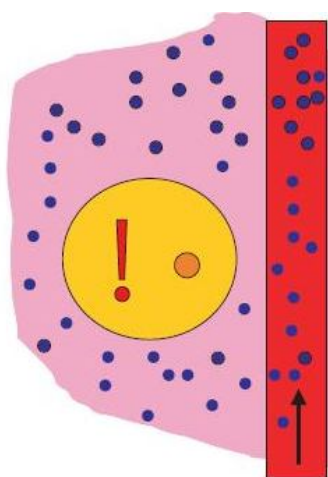
Příloha A: Průřez krevní cévou při léčené a neléčené fenylketonurii

Čerpáno z knihy KOMÁRKOVÁ J.; HEJCMANOVÁ, J.: *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*, Uniprint s.r.o., Praha 2004. s. 11-12

Obr. 1: Situace bez PKU a při léčené PKU:



Obr.2: Situace při neléčené PKU:



- PHE
- krevní céva
- mimobuněčná tekutina
- buňka

vysvětlivky:

Příloha B: Výběr potravin při dietě PKU

Čerpáno z knihy PUDA R. A KOL.: *Můj průvodce fenylketonurií*, Národní sdružení PKU a jiných DMP, Praha 2012. s. 18-19

Vhodné potraviny (potraviny s nulovým nebo velmi nízkým obsahem fenylalaninu) tvoří:

- a) speciální nízkobílkovinné potraviny (speciální mouky, pečivo, těstoviny, rýže, mléko, vaječná náhražka, piškoty, sušenky, wafle, corn flakes, čokoláda, strouhanka, krupice, majonéza, dresíngy a řada dalších potravin)

Nabídka těchto potravin je v dnešní době na dobré úrovni. Bohužel tyto výrobky nejsou dostupné v běžné obchodní síti a můžete je v dnešní době koupit v prodejnách zdravé výživy, v lékárnách, v několika specializovaných kamenných obchodech nebo si je můžete objednat prostřednictvím internetu.

Kontakty na jejich výrobce a prodejce naleznete na str. 40.

b) běžné potraviny

- většina druhů ovoce (např. jablka, hruška, meloun, ananas, hroznové víno)
- ovocné přesnídávky, kompoty, džemy, ovocné zmrzliny (dřeň)
- většina druhů zeleniny (např. mrkev, rajčata, salátová okurka, hlávkový salát, ředkvičky, zelí)
- sirupy a nápoje slazené cukrem
- med
- margaríny
- máslo
- rostlinné tuky a oleje
- sádlo
- cukr a cukrovinky (např. lipo, tvrdé bonbóny bez náplně, ovocná lízátka, žvýkačky slazené cukrem)

Omezené potraviny (potraviny se středním obsahem fenylalaninu) tvoří:

brambory a výrobky z nich

některé druhy ovoce (např. banány, maliny, ostružiny, rybíz, avokádo, datle, veškeré sušené plody)

některé druhy zeleniny (např. brokolice, květák, hlávková a růžičková kapusta, kedlubny, špenát, zelené fazolky, kukuřice, zelený hrášek – lusk i sterilovaný)

sterilované lečo

houby

rýže

Nevhodné potraviny (potraviny s vysokým obsahem fenylalaninu) tvoří:

- maso (veškeré druhy včetně drůbežího, ryb, zvěřiny i sojového masa)
- veškeré vnitřnosti
- veškeré uzeniny, šunka a masné výrobky (tlačenka, jitrnice, jelita)
- mléko a mléčné výrobky (vyjma másla)
- sýry (všechny druhy)
- vejce (všechny druhy, bílky i žloutky, sušené druhy)
- luštěniny (veškeré druhy – fazole, čočka, cizrna, hrách, sója) a produkty z nich
- ořechy (veškeré druhy)
- mouky a krupice všech druhů (pšeničná, žitná, ovesná, kukuřičná, rýžová, Amarant)
- těstoviny (vaječné i bezvaječné)
- ovesné vločky, jáhly, obilniny (např. proso) a výrobky z nich
- chléb (všechny druhy)
- pečivo (veškeré slané i sladké druhy – rohlíky, housky, dalaňky, koláče, koblihy)
- zákusky a dorty
- některé cukrovinky (mléčná i hořká čokoláda a výrobky z nich, želatinové bonbóny)
- sušenky a oplatky
- nápoje a ostatní výrobky (např. žvýkačky) slazené aspartamem (při vyšší konzumaci)
- výrobky označené „obsahuje zdroj fenylalaninu“, „není vhodné pro fenylketonuriky“ nebo „výrobek obsahuje aspartam“ – toto označení můžeme nalézt na obalech výrobků obsahujících sladidlo aspartam.

Příloha C: Jídelníček a výpočet fenylalaninu v potravě

a) Jídelníček

Čerpáno z jídelníčku z Členské schůze NS PKU a jiných DMP z roku 2012.
Sestavený dietní sestrou Janou Rýgrovou.

	Snídaně	Oběd	Večeře	Celkově Phe za den
Pátek	NB Kaiserky 100g – 24,93 Phe Džem - 4,00 Phe	Bramborová polévka – 109,63 Phe Kysané zelí – 76,05 Phe NB bramborový knedlík – 91 Phe	Omáčka na paprice -63 Phe Fusekli 12,72 Phe	381,31 Phe
Sobota	NB Bábovka - 20,00 Phe NB Chleb 100g + máslo - 19,85 Phe	Rajská polévka s NB rýží - 25 Phe Segedinský guláš - 82,87 Phe NB knedlík - 46, 00 Phe	Bramboráky - 190 Phe Zelný salát - 32,00 Phe	415,72 Phe

b) Výpočet 140g jablka

Čerpáno z PAZDÍRKOVÁ, R.; KOMÁRKOVÁ, J.: *Fenylketonurie a mateřství*, Klinika dětí a dorostu 3. lékařské fakulty UK a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha 2010. s.27

100g.....22mg Phe

140g.....?mg Phe

Příloha D: Okruhy pro strukturovaný rozhovor s klientkami

1. Místo bydliště

2. Zdravotní anamnéza:

onemocnění a s ním spojená problematika, zdravotnická zařízení

3. Dětství:

prožívání diety

škola

vrstevníci

4. Zaměstnání:

spokojenost

problémy

zaměstnavatel a spolupracovníci

5. Těhotenství:

průběh

komplikace

6. Koníčky a volný čas:

koníčky

restaurace

dovolená

7. Setkání PKU